



**КЛИНИКО-  
ГЕНЕТИЧЕСКИЕ  
ИССЛЕДОВАНИЯ  
ОЛИГОФРЕНИИ**





HA

K



НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ ДЕФЕКТОЛОГИИ  
АКАДЕМИИ ПЕДАГОГИЧЕСКИХ НАУК СССР

# КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ОЛИГОФРЕНИИ

Под редакцией  
М. С. ПЕВЗНЕР

Издательство «Педагогика»  
Москва 1972



*Печатается по решению  
Редакционно-издательского совета  
Академии педагогических наук СССР*

**К—49** Клинико-генетические исследования олигофрении.  
Под ред. М. С. Певзнер. М., «Педагогика», 1972.  
248 стр. с илл.

Работы, представленные в сборнике, обобщают новый этап в разработке проблемы олигофрении.

Использование ряда дополнительных методов исследования позволило выделить четкие формы олигофрении, в том числе и генотипическую, ранее не описанную.

Исследование в целом подчинено нахождению более эффективных путей патогенетической терапии и форм коррекционно-воспитательной работы.

Сборник рассчитан на педагогов-дефектологов, логопедов, врачей-психоневрологов, педиатров, студентов дефектологических вузов.



## СОДЕРЖАНИЕ

<i>М. С. Певзнер</i> Этиопатогенез и классификация олигофрении	3
<i>М. М. Райская</i> Клинико-психопатологическое изучение детей и подростков с аномалиями в системе половых хромосом (синдром Клайнфельтера)	22
<i>Т. Г. Дерило</i> , <i>А. А. Ревазов</i> Клинико-генетическое исследование олигофренов-диспластиков	63
<i>В. М. Явкин</i> Клиническая характеристика наследственно-обусловленных случаев семейной олигофрении	96
<i>В. Ф. Шалимов</i> Клинико-генеалогическое изучение потомства больных олигофренией	165
<i>Г. П. Бертынь</i> Клиническое изучение олигофрении у детей при помощи близнецового метода	192
<i>Л. А. Новикова, Э. С. Ополинский, Г. П. Бертынь</i> Исследование функционального состояния мозга однояйцевых близнецов-олигофренов по данным электроэнцефалографии и реоэнцефалографии	225



## ЭТИОПАТОГЕНЕЗ И КЛАССИФИКАЦИЯ ОЛИГОФРЕНИИ

*М. С. Певзнер*

Проблема олигофрении за последнее время приобрела большое теоретическое и практическое значение, что определяется крайней актуальностью борьбы с этим видом дефекта.

Особое место занимает научное изучение проблемы олигофрении в дефектологии, которая призвана решить вопросы компенсации.

Обычно при легких формах олигофрении интеллектуальный дефект проявляется у детей наиболее отчетливо к 7—8 годам, т. е. к тому возрасту, когда ребенку предъявляются задачи, связанные со школьным обучением. Поэтому увеличивается выявление олигофренов среди детского населения в школьном возрасте.

За последние годы возникла необходимость изучения структуры дефекта при олигофрении, так как особенности структуры дефекта определяют формы и методы коррекционно-воспитательной работы. При изучении состава учащихся ряда специальных школ (школы для слепых и слабовидящих, глухих и слабослышащих) выявились состояния, при которых умственная отсталость сочетается с сенсорными нарушениями. Так, например, в школах слепых и слабовидящих в 10% случаев различные виды нарушения зрительной афферентации сочетаются с умственной отсталостью (М. С. Певзнер, 1967). Это соответствует и данным зарубежных авторов.

Часто сложная структура дефекта обусловлена при детских церебральных параличах сочетанием двигательных и интеллектуальных расстройств.

Сложные задачи по компенсации дефекта при олигофрении, в равной степени как и профилактика этих состояний, могут быть решены только при динамическом и комплексном изучении олигофрении.



Дифференцированное изучение олигофрении и выделение ее отдельных форм стало возможно лишь благодаря большим успехам в ряде областей знания, в частности при изучении хромосомных болезней человека. Лишь в последний период стала известна роль новых этиологических факторов, которые могут обусловить возникновение олигофрении. К ним относятся ионизирующая радиация, инфекционные заболевания матери в период беременности (гепатит, вирусный грипп, краснуха и др.) и т. п. Заслуживают внимания исследования по несовместимости крови плода и матери во время беременности как по резус-фактору, так и по группам крови.

Для того чтобы более четко проанализировать роль генетических факторов в этиопатогенезе олигофрении, необходимо подвести некоторые итоги более ранних исследований.

Проведенное нами комплексное клинико-физиологическое, психолого-педагогическое изучение структуры дефекта при олигофрении и сопоставление полученных данных с результатами исследования при локальных дефектах дало основание предположить, что основным патогенетическим фактором олигофрении является диффузное недоразвитие или поражение коры больших полушарий головного мозга, неизбежно приводящее к патологической инертности нервных процессов. Патологическая инертность затрудняет образование сложных функциональных систем, что, по-видимому, и лежит в основе недоразвития всей познавательной деятельности, и особенно мышления. Эти исследования дали возможность подойти к разработке патогенетической классификации олигофрении.

Разработка патогенетической классификации олигофрении требовала четкого клинического определения самого понятия олигофрении.

Олигофрения — это нозологическая клиническая форма, в основе которой лежит определенная биологическая недостаточность центральной нервной системы, главным образом наиболее сложных и поздно формирующихся мозговых структур. Она характеризуется недоразвитием познавательной деятельности, в особенности мышления. Недостаточность центральной нервной системы может быть обусловлена экзогенными вредностями, действующими на разных этапах эмбриогенеза, последствием по-



ражения центральной нервной системы в природовом и раннем постнатальном периоде, хромосомными абберациями и наследственными факторами. Из олигофрении следует исключить прогрессивно текущие формы слабоумия, обусловленные наследственными нарушениями обмена веществ, шизофреническое и эпилептическое слабоумие, а также временные задержки психического развития, вторичные задержки в развитии интеллекта при локальных дефектах, интеллектуальное недоразвитие, обусловленное социо-культуральными факторами.

Лишь такое сужение понятия олигофрении дает основание, несмотря на полиэтиологичность, рассматривать олигофрению как определенную нозологическую форму. Для детей-олигофренов характерно развитие, которое подчинено основным закономерностям психического развития ребенка и имеет при этом свои специфические особенности, обусловленные характером нарушения центральной нервной системы.

Вопрос о классификации олигофрении является сложным и дискуссионным. Одни авторы выделяли отдельные формы психического недоразвития, исходя из этиологического фактора. Другие же выдвигали анатомический принцип классификации. Некоторые делили детей с признаками психического недоразвития на две большие группы:

- а) тупые, пассивные, апатичные;
- б) активные, возбудимые, эретичные.

Как А. F. Tredgold (1937, 1952), так и R. Cook (1944) подменяли классификацию олигофрении перечислением различных болезненных состояний, при которых наблюдаются симптомы слабоумия. Некоторые авторы, например К. Paddle (1934), пытаются описать различные типологические особенности у дебилов, выделяя среди них типы сексуальный, драчливый, напористый, тип стяжателя. Kohler (1954) делит детей-олигофренов на две группы — гармоничных и дисгармоничных.

Трудности в создании подлинно научной классификации олигофрении привели к тому, что ряд авторов, в том числе и советские (Н. И. Озерский, 1938 и М. О. Гуревич, 1949), отказались от всякой попытки классифицировать отдельные виды умственного недоразвития и выделяли их лишь по степени выраженности дефекта. Деление по степени выраженности дефекта имеет определенное



клиническое значение, поскольку глубина поражения, бесспорно, влияет на особенности клинической картины. Оно имеет и практическое значение, так как в зависимости от степени выраженности дефекта решается вопрос о типе учреждения, куда следует направить ребенка для обучения. Интенсивность поражения, однако, не определяет качественного своеобразия структуры дефекта.

В 1969 г. во Всемирной организации здравоохранения вновь встал вопрос о принципах классификации олигофрении. Американские исследователи считали, что при постановке диагноза умственной отсталости следует руководствоваться двумя принципами: медицинским критерием, т. е. отнесением к одной из форм олигофрении, и психологическим критерием, т. е. установлением уровня психического развития по психометрическим тестам. Те же авторы выделяют культурально-семейную и психогенную форму олигофрении, обусловленную неблагоприятными социальными факторами.

Английские исследователи определяют олигофрению как состояние задержанного или неполного умственного развития, при котором требуется медицинская помощь и специальное обучение.

Предложенные принципы классификации, как более ранние, так и более поздние, не могут считаться удовлетворительными, поскольку они построены на отсутствии четкого определения самого понятия олигофрении.

Исходя из патогенетической сущности олигофрении с учетом времени поражения, локализации и этиологии, нами была выдвинута классификация различных типов дефекта при олигофрении (М. С. Певзнер, 1959, 1967).

Первая (неосложненная) форма олигофрении патогенетически характеризуется диффузным, но относительно поверхностным недоразвитием или поражением коры головного мозга, без выраженных нарушений ликворообращения, без грубых выпадений в пределах того или иного анализатора и без первичных нарушений в эмоционально-волевой сфере. В клинической картине при этой форме ведущим является недоразвитие всей познавательной деятельности, и в особенности мышления, при первичной сохранности эмоционально-волевой сферы.

Ко второй форме олигофрении относятся те случаи, где в патогенезе отмечается сочетание поверхно-



стного диффузного недоразвития коры головного мозга с нарушением ликворообращения. Клинически этому соответствует сочетание недостаточности познавательной деятельности со снижением работоспособности и легким нарушением поведения (церебро-астенический синдром).

Для третьей формы олигофрении в отношении патогенеза характерно сочетание диффузного поверхностного поражения коры головного мозга с локальными нарушениями. Внутри этой формы выделяются различные подгруппы в зависимости от локализации поражения: олигофрения с нарушением слуха и речи, зрительной афферентации, с нарушением пространственных синтезов или двигательных систем и т. д.

Четвертая форма олигофрении характеризуется сочетанием поверхностного поражения коры головного мозга с поражением подкорковых областей. Поражение последних почти во всех случаях подтверждается данными электроэнцефалографии. Этому в клинической картине соответствует недоразвитие познавательной деятельности в сочетании с психопатоподобными формами поведения.

При пятой форме олигофрении наблюдается поверхностное поражение коры головного мозга с недоразвитием или поражением передних (лобных) отделов. Клинически этому соответствует сочетание недоразвития познавательной деятельности с изменениями личности по лобному типу и своеобразным нарушением моторики.

Такой принцип анализа структуры дефекта способствует нахождению наиболее эффективных путей патогенетической терапии и научно обоснованных методов коррекционно-воспитательной работы. Правильность этой классификации была подтверждена катamnестическим изучением детей-олигофренов, которое показало, что уровень компенсации зависит от качественного своеобразия структуры дефекта.

Хорошо социально-адаптированными оказались олигофрены, структура дефекта которых соответствует первой (неосложненной) форме олигофрении, наименее приспособленными к жизни и труду — олигофрены с психопатоподобными формами поведения. Это положение подтверждается и исследованиями других авторов. О. Е. Фрейеров (1964) показал, что среди олигофренов правонарушителей чаще встречаются такие, у которых



интеллектуальный дефект сочетается с психопатоподобными формами поведения.

В работе Д. Е. Мелехова (1965) по вопросу о систематике олигофрении в практике социально-трудовой адаптации мы также находим подтверждение нашим данным. Он указывает, что целесообразность применения этой классификации мотивируется наблюдениями сотрудников психиатрического отделения и отдела организации труда ЦИЭТИН<sup>1</sup> при анализе распределения олигофренов по разным степеням социально-трудовой адаптации.

Изучение динамики развития детей-олигофренов (М. С. Певзнер, В. И. Лубовский, 1963) показало закономерности развития олигофрении, правильность выделения основного, ведущего симптома и принципа классификации.

Классификация по структуре дефекта (М. С. Певзнер, 1959) требовала в дальнейшем значительно более тщательного изучения различных этиологических факторов, обуславливающих возникновение олигофрении, в частности выяснения роли генетических факторов в этиопатогенезе олигофрении. Разработка главы о хромосомных болезнях человека показала значимость хромосомной патологии для понимания этиопатогенеза отдельных форм олигофрении.

Болезнь Дауна описана в 1866 г. английским врачом Лэнгдоном Дауном, который выделил это заболевание среди других форм умственной отсталости как отдельную нозологическую единицу. В 1876 г. англичане Фрейзер и Митчелл дали полное научное описание этой аномалии. В России об этом заболевании впервые сообщил П. И. Ковалевский (цит. по Б. Лебедеву, 1968). Отноительно этиологии и патогенеза этого заболевания высказывались различные предположения. Одни предполагали, что аномалия возникает в результате нарушения эмбрионального развития. Другие считали, что рождение таких детей чаще отмечается у престарелых матерей, это привело к предположению о значении изнашиваемости организма матери при болезни Дауна. Интересно отметить тот факт, что еще в 1932 г. Р. Waardenburg предпо-

<sup>1</sup> Центральный научно-исследовательский институт экспертизы трудоспособности и организации труда инвалидов.



ложил, что болезнь Дауна может быть вызвана дупликацией или нехваткой участка хромосомы. А. Bleyer (1934) также высказал предположение, что при болезни Дауна может быть нарушено число хромосом. К. Turpin, P. Caratzali (1934), К. Turpin, P. Caratzali, H. Rogier (1937) выдвигали гипотезу хромосомной анамалии при болезни Дауна. То же предположение высказывал L. Pen-гоze в 1953 г. Однако только в 1959 г. французские генетики Legene, Goutier, Turpin (Институт прогенеза в Париже) обнаружили при этом заболевании 47 хромосом, причем лишней была хромосома в группе «G», т. е. 21-я хромосома. Итак, выделилась четкая форма врожденного слабоумия при определенной форме хромосомной аберрации, именно при 21-й хромосоме.

Своеобразие клинической картины характеризовалось сочетанием глубокой формы слабоумия с недоразвитием целого ряда систем (костной, кожной, сердечно-сосудистой, зрительной и др.).

Патологоанатомические данные получены по материалам L. Crome, J. Stern (1967). Авторы характеризуют нейропатологические изменения при болезни Дауна как диффузные. Вес мозга детей с болезнью Дауна ниже нормы. Размер фронтальных долей уменьшен во всех направлениях, что, по мнению L. Crome, определяет уменьшение передне-заднего диаметра мозга и его округлую форму. Ствол и особенно мозжечок уменьшены в размере. Поскольку вес мозжечка во многом зависит от червя, то имеются основания предполагать, что больше всего уменьшен червь. Вместе с тем известно, что червь мозжечка больше всего связан с фронтальными долями мозга. Онтогенетические связи устанавливаются в эмбриогенезе, а в дальнейшем развиваются постепенно. У детей с болезнью Дауна такие связи развиваются недостаточно, этим в какой-то степени объясняется недостаточный контроль над движением губ, языка, голосовых связок и специфика речи у этих детей. Превалирование одного полушария над другим не устанавливается при болезни Дауна (Winderberg, 1968). Уплотненный рисунок извилин часто упоминается рядом авторов.

В настоящее время выделяют нарушение числа и структуры аутосом: синдром D-трисомии; синдром E-трисомии; синдром G-трисомии (болезнь Дауна); синдром делеции короткого плеча группы «B»; синдром



«кошачьего крика» (cri du chat); на грани выделения стоит синдром делеции короткого плеча 18-й хромосомы. Наряду с этим выделены различные синдромы нарушения числа (XXY, XO, XXX, XXXY, XXYY, XXY/XU, XXXY/XYY) и структуры половых хромосом. Количество подобных находок значительно возрастает в последние годы.

Для выявления роли хромосомных aberrаций среди выраженных форм глубокого слабоумия, сопровождавшихся целым комплексом диспластических признаков, было предпринято специальное исследование научным сотрудником клинического сектора Института дефектологии АПН СССР Т. Г. Дерило и научным сотрудником лаборатории цитогенетики Института морфологии человека АМН СССР А. А. Ревазовым. Исследование проводилось по определенной программе. Для исследования кариотипа отбирались олигофрены, у которых имелся комплекс диспластических признаков, характерных для хромосомной патологии. Всего было обследовано 525 детей в возрасте от 2 до 16 лет из детского сада для умственно отсталых детей, ясель-сада для детей с органическими поражениями центральной нервной системы, детского дома для глубоко умственно отсталых детей. В это число вошла также часть детей, обследованных в клиническом секторе Института дефектологии АПН СССР. В результате обследования было выделено 70 детей с болезнью Дауна и 10 человек с хорошо изученными наследственными формами слабоумия (синдром Марфана, Франческетти, гаргоилизм, фенилпировиноградная олигофрения).

Для поиска хромосомных aberrаций и для оценки их роли в этиологии олигофрении, сочетающейся с дисплазиями, из оставшихся 440 детей было выделено 40 с комплексом выраженных дисплазий, недоразвитием ряда систем, глубоким слабоумием неясной этиологии. Это дало повод для предположения о хромосомной aberrации как причине заболевания. Эти 40 олигофренов и были подвергнуты клиническому и кариологическому обследованию.

Из 40 обследованных лишь в двух случаях была обнаружена хромосомная перестройка, в третьем — интеллектуальный дефект сочетался со своеобразными изменениями пальцев рук, отмеченными в трех восходящих

поколениях (у  
клинического  
сколько такая  
рени в литер  
следует рассм  
ренным, что и  
тонкие структу  
рианты, в насто  
ных aberrаций  
ными техническ  
ко не каждую х  
фицировать с по  
тогенетических м  
По-видимому  
aberrациями об  
факторов на ран  
дается и литерат  
го внимания исс  
тате которых бы  
воздействия, при  
тия, обычно при  
как одни и те ж  
фазах развития,  
подчеркивает, что  
нервной пластинк  
торы максимальн  
Любое нарушение  
химической среды  
системы, которые  
виваются. А. П. Д  
спериментально по  
факторы, действуя  
ного развития, вы  
одни авторы выде  
Я. Сарма, 1959).  
тия мозга уделяет  
1963; Б. В. Лебед  
жет быть обуслов  
пертоической бол  
беременных женщ  
Неблагоприятн  
может обусловит



поколениях (у бабушки, матери и внука). Описание этого клинического наблюдения является уникальным, поскольку такая форма генетически обусловленной олигофрении в литературе не встречается. Остальные 37 случаев следует рассматривать как фенокопии. Однако быть уверенным, что и в этих наблюдениях не имеют места более тонкие структурные перестройки или же мозаичные варианты, в настоящее время нельзя. Выявление структурных aberrаций хромосом человека связано с определенными техническими и методическими трудностями. Далеко не каждую хромосомную перестройку можно идентифицировать с помощью принятых в настоящее время цитогенетических методов исследования.

По-видимому, сходство фенокопий с хромосомными aberrациями обусловлено влиянием разных патогенных факторов на ранних этапах эмбриогенеза. Это подтверждается и литературными данными. Заслуживают большого внимания исследования С. Stockard (1956), в результате которых было сделано заключение, что различные воздействия, примененные на одной и той же фазе развития, обычно приводят к одинаковым изменениям, тогда как одни и те же воздействия, примененные на разных фазах развития, вызывают различные дефекты. Stockard подчеркивает, что в период интенсивного преобразования нервной пластинки в нервную трубку вредоносные факторы максимально поражают именно нервную систему.

Любое нарушение (снижение температуры, изменение химической среды, уменьшение кислорода) влияет на те системы, которые в это время наиболее интенсивно развиваются. А. П. Дыбан (1958) и П. Г. Светлов (1962) экспериментально показали, что различные повреждающие факторы, действуя на одну и ту же стадию эмбрионального развития, вызывают аналогичные аномалии. Так, одни авторы выдвигают патогенное влияние недостатка витаминов на развитие зародыша (А. П. Дыбан, 1959; Я. Сарма, 1959). Большое значение в генезе недоразвития мозга уделяется гипоксии плода (Н. Б. Клосовский, 1963; Б. В. Лебедев, Ю. И. Барашнев, 1960), которая может быть обусловлена тяжелыми пороками сердца, гипертонической болезнью, анемией, заболеванием почек у беременных женщин.

Неблагоприятная беременность с токсикозом также может обусловить нарушение внутриутробного развития.



Патоморфологические исследования Л. А. Баркова (1965) показали, что при поздних токсикозах беременности в центральной нервной системе плодов развиваются разнообразные патологические изменения в виде тяжелых структурных нарушений со стороны сосудов, нервных клеток и элементов глии. Ряд авторов отмечает значительную роль в происхождении олигофрении инфекционных заболеваний матери во время беременности, поскольку микробы и вирусы через плаценту проникают в кровяное русло плода (Е. С. Биргер, 1937; А. И. Вылегжанин, 1937; А. А. Куликовская, 1949; В. Г. Курдюкова, 1961).

Большое внимание в последнее время уделяется изучению эмбрио- и фетопатий, возникающих при вирусных и протозойных инфекциях. Некоторые авторы указывают на значение вируса гриппа в возникновении эмбриопатий (Г. Флам, 1962; Schachter, 1962; Mestwerdt, 1957). Можно считать почти доказанным тератогенный эффект эпидемического паротита, кори, полиомиелита, ветряной оспы, болезни Боткина, листереллеза (Н. Г. Груздева, 1958; Р. Barsky, А. Beale, 1968; Г. П. Поляков и А. А. Куликовская, 1958; Н. Urbach, 1957; Ю. В. Гулькевич и Г. И. Лазюк, 1963; С. М. Беккер, 1963 и др.). Неблагоприятное влияние различных химических соединений на развивающийся плод отмечается в ряде зарубежных и отечественных работ.

П. Кубасов еще в 1879 году установил проницаемость плаценты для различных химических соединений — опия, морфия, хлоралгидрата, хлороформа и папаверина. В работе В. И. Бодяжиной (1963) указано, что любое химическое соединение, нарушающее условия среды плода, может вызвать его повреждение. В ряде работ показана высокая чувствительность эмбриона к действию ионизирующей радиации (Н. Abels, 1925; П. Г. Светлов, 1960; И. А. Пионтковский, 1960 и др.). G. Jamazaki, S. Wricht, P. Wricht (1954) сообщают о большом количестве микроцефалии и умственной отсталости среди детей, матери которых перенесли в период беременности атомную бомбардировку в Хиросиме и Нагасаки.

Всестороннее клиническое исследование в сочетании с цитогенетическим и кариологическим (525 больных) показало значимость внешних, экзогенных факторов в этиологии врожденных грубых форм слабоумия. Внешнее



сходство этих форм, обусловленных ранними фенокопиями, с хромосомной патологией отчетливо подчеркивает значимость времени поражения.

Для более четкой дифференциации различных форм олигофрении М. М. Райская провела исследование детей и подростков с аномалиями в системе половых хромосом (синдром Клайнфельтера).

В основу этой работы положен клинико-психопатологический метод, который включал экспериментально-психологическое исследование. Проводилось также определение полового хроматина и кариотипа, были использованы данные электроэнцефалографии, рентгенографии черепа и скелета, результаты гормональных исследований.

Было проведено массовое исследование полового хроматина у 1890 олигофренов — учащихся 15 вспомогательных школ и школ-интернатов Москвы. Среди мальчиков-олигофренов выявлен 1% детей с синдромом Клайнфельтера, что соответствует имеющимся литературным данным и превышает частоту этого синдрома в общей популяции мужского населения (0,1—0,2%).

Диагноз хромосомной аномалии ставился лишь в тех случаях, когда клинические признаки синдрома Клайнфельтера подтверждались данными цитогенетического исследования. Все это и позволило выделить форму олигофрении, при которой изменения со стороны эмоционально-волевой сферы в виде психической вялости, снижения побуждения к деятельности приводили к снижению интересов к окружающему, медлительности, малообщительности. Указанные особенности определили своеобразную форму слабоумия при этой хромосомной аномалии.

Продуктивность подхода к решению этой проблемы определяется еще и тем, что при использовании разнообразных параклинических методов исследования анализ полученных результатов проводился с клинической позиции и был подчинен решению основной психопатологической задачи — установлению специфических черт в структуре дефекта при данной хромосомной аномалии.

При аномалии в системе половых хромосом слабоумие встречается в очень небольшом проценте случаев. В противоположность этому, при аномалиях в области аутосом, касаются ли они количественных или структур-



ных перестроек, как правило, встречаются выраженные формы слабоумия. При различных видах аутосомных aberrаций на фоне сходства клинической картины выявляются некоторые специфические особенности в структуре дефекта, характерные для отдельных форм хромосомной патологии. Учитывая, что при хромосомной патологии речь идет об общности временного фактора, так как эта патология возникает либо в прогенезе, либо на очень ранних этапах эмбрионального развития, различия в клинической картине как по частоте, так и по форме проявлений могут зависеть лишь от того, в какой паре хромосом произошла перестройка.

Анализ зарубежной литературы показал, что в этиологии так называемой «эссенциальной» формы олигофрении интеллектуальный дефект является результатом непосредственного наследственного влияния. Данные об удельном весе наследственных форм олигофрении у разных авторов крайне разноречивы. А. Р. Tredgold (1905, 1937, 1956) считал, что 90% олигофрений имеют наследственную обусловленность. В то же время Н. Neuer (1947) указывал, что наследственная отягощенность имеется в 1,7% случаев (цит. по G. E. Wallin, 1955), Wallin (1955) к наследственным относил 51,3% олигофрений. Если учесть, что эти разноречивые данные получены при применении различных приемов исследования, на разном клиническом материале, то ясно, что вопрос об удельном весе генотипических форм в общей популяции олигофрений еще мало изучен.

В интересной монографии E. Reed and S. Reed (1965) представлен материал по обследованию семей 289 пробандов из колонии для слабоумных (США, штат Миннесота) в период 1911—1917 гг.; после тридцатилетнего перерыва по всем семьям были собраны данные о 82 218 лицах, состоящих в родстве с исходными пробандами. Психопатологическое обследование больных и родственников строилось лишь на установлении у них IQ, причем снижение IQ ниже 70 давало основание для отнесения к слабоумию. В эту же группу слабоумных были отнесены больные с прогрессивным течением заболевания. На основании исследования авторы выделяют четыре группы слабоумия:

1-я группа — достоверно наследственная — 29%. Авторы сюда включают и больных с синдромом Дауна.

2-я группа — аутосомно-рецессивных факторов  
3-я группа — аутосомно-доминантных факторов  
4-я группа — аутосомно-доминантных факторов, но все же с наследственной отягощенностью  
Несмотря на то, что материал интересный, материальное состояние данных, по существу, не позволяет провести исследование факторов. Можно предполагать, что в этой работе, по существу, не исследованы его факторы и формы. При обследовании и S. Reed пользой исследований и отношений. Таким образом, к сенси и не подлинно привести к переоценке этиологии олигофрении. Для изучения врожденных факторов в секторе проведенное исследование В. М. Яв проанализировал школы и школ-интернатов с диагнозом «олигофрения» из них к семейным 8,6%, что приближается к литературным данным. В основу работы положен метод, который каждая семья исследована целым рядом параклинических методов, возможность отнести к олигофрении или к другой патологии. Вредность или польза для семьи или для общества.



2-я группа — 19% — с вероятным значением генетических факторов.

3-я группа — 9,4% — экзогенные формы.

4-я группа — 42,5% — олигофрены с неясной этиологией, но все же очень подозрительные на наличие у них наследственной отягощенности.

Несмотря на то что авторы монографии представили интересный материал, базирующийся на большом количестве данных, полученных путем клинического и катамнестического исследований, вопрос об удельном весе генетических форм олигофрений все же остается неясным. Можно предполагать, что слабоумие у больных, описанных в этой работе, могло быть разным по этиопатогенезу: постпроцессуальное слабоумие, сифилитические, органические его формы и т. д.

При обследовании родственников пробандов E. Reed and S. Reed пользовались данными психометрических исследований и относили лиц с IQ ниже 70 к слабоумным. Таким образом, к группе олигофренов могли быть отнесены и не подлинно слабоумные субъекты. Это и могло привести к переоценке роли генетических факторов в этиологии олигофрении.

Для изучения вопроса о роли наследственных и экзогенных факторов в этиологии олигофрении в клиническом секторе проведен ряд исследований. Сюда относится изучение В. М. Явкимым семейной олигофрении<sup>1</sup>; он проанализировал состав учащихся 96 вспомогательных школ и школ-интернатов (18 259 человек). В этих школах с диагнозом «олигофрения» обучалось 16 977 человек, из них к семейным можно было отнести 1661 случай, т. е. 8,6%, что приближается к имеющимся данным в зарубежной литературе.

В основу работы был положен клинико-психопатологический метод, который включал экспериментально-психологическое исследование и тщательное изучение генеалогии каждой семьи. Сочетание этих исследований с целым рядом параклинических методов и дало автору возможность отнести к наследственно-обусловленным формам олигофрении лишь те случаи, при которых экзогенная вредность либо исключалась, либо лишь оказывала

---

<sup>1</sup> К семейной форме олигофрении относятся случаи, когда в одной семье появляется не менее двух детей-олигофренов.







ти с особым, своеобразным изменением в структуре дефекта, слабоумие часто сочеталось в этих случаях с различными нарушениями эмоционально-волевой сферы.

Работа Г. П. Бертынь была направлена на изучение близнецов в популяции олигофренов школьного возраста. Обследовано 3793 учащихся вспомогательных школ и интернатов. Многоплодные роды отмечены в 37% случаев. Исследование 50 пар однояйцевых и 93 пар разнаяйцевых близнецов-олигофренов отчетливо показало, что олигофрения у близнецов проявляется лишь в случаях отягощенной наследственности или при присоединении к многоплодию экзогений. Неосложненная форма олигофрении встречалась чаще у тех близнецов, у которых она была наследственно обусловлена. Анализ клинического материала убедительно показывает возможность возникновения у близнецов олигофрении в результате сочетания эндогенного предрасположения и экзогенной вредности. При внутрипарном сравнении структуры дефекта у однояйцевых близнецов отчетливо выявляется роль экзогенных влияний при возникновении осложненных форм олигофрении.

Все проведенные исследования дают основание для выделения отдельных форм олигофрении. Так, наиболее ясно, казалось бы, выявляются те формы слабоумия, в основе которых лежат хромосомные aberrации. Хотя вопрос о том, чем вызваны хромосомные aberrации, является далеко не раскрытым, однако с уверенностью можно сказать, что при всех видах хромосомных нарушений в аутосомах, будь то лишняя хромосома или структурные изменения в ней, неизбежно возникает глубокая форма слабоумия, своеобразно сочетающаяся с поражением ряда систем (кожной, костной, сердечно-сосудистой и др.). Понять эту закономерность можно лишь при учете времени поражения (в прогенезе или на самых ранних этапах эмбриогенеза). При выделении специфических форм врожденного слабоумия, обусловленных aberrацией в области половых хромосом, закономерности, свойственные аутосомным aberrациям, изменяются.

Своеобразие клинической картины при синдроме Клайнфельтера характеризуется тем, что слабоумие не является постоянным признаком этой патологии, а наблюдается лишь в ограниченном проценте случаев. Со-



матические нарушения значительно менее грубы и обусловлены в какой-то степени гормональным расстройством. Если учесть, что все виды хромосомной патологии возникают в один и тот же период онтогенеза, то специфичность отдельных нозологических форм слабоумия, возникающих при аберрации хромосом, можно понять, лишь учитывая, в какой паре хромосом произошла перестройка.

Изучение потомства олигофренов и семейных форм олигофрении, использование близнецового метода при изучении олигофрении убедительно показали возможность выделения генотипической, неосложненной формы олигофрении с присущими только ей особенностями структуры дефекта. Своеобразие структуры дефекта при генотипической форме олигофрении четко отличает ее от осложненной формы, возникающей вследствие различных экзогенных факторов, воздействующих на разных этапах эмбриогенеза или в самом раннем периоде жизни ребенка. Во всех приведенных исследованиях показано, что при наследственных формах олигофрении присоединение дополнительной экзогенной вредности видоизменяет структуру дефекта, приводя к осложненным формам. Этот факт особенно убедительно был показан при изучении однойцевых близнецов-олигофренов, где внутрипарная дискордантность по структуре дефекта была обусловлена дополнительным влиянием внешней экзогенной вредности. Изучение экзогенно-обусловленных форм олигофрении показало значимость этиологического фактора в возникновении той или иной структуры дефекта. Так, олигофрения, обусловленная парасифилисом, характеризуется поражением не только наиболее сложных корковых структур, но и подкорковых образований, что приводит к сочетанию в этих формах интеллектуальных расстройств с нарушениями в эмоционально-волевой сфере. Заинтересованность мезодиэнцефальных структур мозга при этом варианте дефекта отчетливо подтверждалась электроэнцефалографическими исследованиями.

Исследования последнего времени приближают нас к возможности выделения отдельных форм олигофрении, учитывая специфичность этиологического фактора. Можно говорить о выделении формы олигофрении, обусловленной резус-конфликтом. В этих случаях в структуре дефекта выявляется сочетание интеллектуальной недо-

статочности с  
моторики.  
Своеобразие  
при гипотиреозе  
этой форме пат  
и эмоциональных  
ких изменений, та  
ческой картины  
патогенеза.

Изучение раз  
показало, что сво  
гофрении обуслов  
логией и локализа

Введение новы  
олигофрении, нап  
фекта, дало осно  
проблемы олигофр  
определения олиго  
выраженности деф  
четкого выделения  
глобальной харак  
субъекта с ограни  
пониженными воз  
ществлено изучени  
формах олигофрен  
имеет не только те  
кое значение. Выде  
анализом структур  
основу дифференци  
тодов патогенетиче  
воспитательной раб  
олигофрении являе  
остается еще много  
бы подчеркнуть, чт  
ципы классификац  
дальнейших исследо

Барков Л. А. К патомор  
которых внутренних  
менности. «Научные  
1965, т. 65.  
Беккер С. М. Внутрен  
ной охраны пл



статочности с локальными нарушениями речи, слуха, моторики.

Своеобразие структуры интеллектуального дефекта при гипотиреозе, проявляющееся свойственными лишь этой форме патологии соотношениями интеллектуальных и эмоциональных расстройств, специфических соматических изменений, также подтверждает зависимость клинической картины отдельных форм олигофрении от этиопатогенеза.

Изучение различных форм олигофрении отчетливо показало, что своеобразие структуры дефекта при олигофрении обусловлено тремя факторами: временем, этиологией и локализацией.

Введение новых методов комплексного исследования олигофрении, направленных на изучение структуры дефекта, дало основание поднять уровень исследования проблемы олигофрении. Вместо недифференцированного определения олигофрении с делением ее лишь по степени выраженности дефекта появилась реальная возможность четкого выделения и описания отдельных форм. Вместо глобальной характеристики умственно отсталого как субъекта с ограниченными умственными способностями, пониженными возможностями к адаптации нами осуществлено изучение структуры дефекта при различных формах олигофрении. Это направление в исследовании имеет не только теоретическое, но и большое практическое значение. Выделение отдельных форм олигофрении с анализом структуры дефекта должно быть положено в основу дифференциальной диагностики и разработки методов патогенетической терапии, форм коррекционно-воспитательной работы. Хотя современный этап изучения олигофрении является значительным шагом вперед, но остается еще много неразрешенных вопросов. Мы хотели бы подчеркнуть, что выбранный путь изучения и принципы классификации олигофрении перспективны при дальнейших исследованиях.

#### *Л и т е р а т у р а*

Барков Л. А. К патоморфологии центральной нервной системы и некоторых внутренних органов плодов при позднем токсикозе беременности. «Научные труды Омского медицинского института», 1965, т. 65.

Беккер С. М. Внутриутробная инфекция. В сб. «Вопросы перинатальной охраны плода». Минск, 1963.



- Биргер Е. С. Проницаемость плацентарного барьера в разных стадиях беременности у животных и человека. «Акушерство и гинекология», 1937, № 9—10.
- Бодяжина В. И. Вопросы этиологии и профилактики нарушений развития плода. М., 1963.
- Вылегжанин А. И. О прохождении вирусов через плаценту. «Журнал микробиологии, эпидемиологии и иммунологии», 1937, № 19.
- Груздева Н. Г. Влияние болезни Боткина на плод. «Тезисы докладов X научной сессии Ин-та акушерства и гинекологии АМН СССР». Л., 1958.
- Гулькевич Ю. В., Лазюк Г. И. Роль вирусных инфекций в тератогенезе человека. В кн.: «Вопросы перинатальной охраны плода». Минск, 1963.
- Гуревич М. О. Учебник психиатрии. М., 1949.
- Дыбан А. П. Очерки патологической эмбриологии человека. Докт. дисс. Л., 1959.
- Клосовский Б. Н. «Актуальные вопросы медицинской генетики и педиатрии». Актовая речь (19 ноября 1963 г.). М., 1963.
- Кубасов П. О влиянии лекарственных веществ через мать на плод. Дисс. СПб., 1879.
- Куликовская А. А. Экспериментальные данные о переходе инфекций от матери к плоду. «Вопросы педиатрии и охраны материнства и детства». 1949.
- Курдюкова В. Г. Некоторые данные о внутриутробной инфекции плода. «Педиатрия», 1961, № 3.
- Лебедев Б. Дауна болезнь. БМЭ. Изд. 2, Т. 8. М., 1958.
- Лебедев Б. В., Барашнев Ю. И. Влияние асфиксии, перенесенной при рождении, на развитие мозга ребенка. В кн.: «Проблемы развития мозга и влияния на него вредных факторов». М., 1960.
- Мелехов Д. Е. Вопросы классификации олигофрении в практике врачебно-трудовой экспертизы. В кн.: «Врачебно-трудовая экспертиза и трудоустройство при олигофрении». ЦИЭТИН. М., 1965.
- Озерецкий Н. И. Психопатология детского возраста. Л., Учпедгиз. 1938.
- Певзнер М. С. Дети-олигофрены. М., Изд-во АПН РСФСР, 1959.
- Певзнер М. С., Лубовский В. И. Динамика развития детей-олигофренов. М., Изд-во АПН РСФСР, 1963.
- Певзнер М. С. Материалы II Всероссийского съезда невропатологов и психиатров. М., 1967.
- Певзнер М. С. Психоневрологическая характеристика учащихся школы слепых. В кн.: «Дети с глубокими нарушениями зрения». Под ред. М. И. Земцовой и др. М., «Просвещение», 1967.
- Пионтковский И. А. О воспроизведении экспериментальной олигофрении на животных. «Патологическая физиология и экспериментальная терапия», 1960, № 6.
- Поляков Г. П., Кульковская А. А. Врожденный листереллез. «Тезисы докладов X научной сессии Ин-та акушерства и гинекологии АМН СССР». Л., 1958.
- Светлов П. Г. Проблемы патогенеза наследственных и ненаследственных нарушений нормы развития в свете общих закономерностей онтогенеза. «Вестник АМН СССР», 1962, вып. II.
- Флам Г. Пренатальные инфекции человека. М., 1962.
- Фрейеров О. Е. Легкие степени олигофрении. М., «Медицина», 1964.



- Abels H.* Über Hemmungsbildungen an einem «Neugeborenen durch Röntgeneinwirkung in frühen Totalperiode». Ref. Strahlentherapie, 1925.
- Barsky P., Beale A.* The transplacental transmission of poliomyelitis. «Journal Pediatrics», 1957, N 2.
- Crome L., Stern J.* The pathology of mental retardation. London, 1967.
- Courvill C.* Classification of mental deficiency on an etiologicalpatological basis. «Bulletin of Los Angeles neurology society», 1957, v. 22.
- Girond P.* Observations et données experimentales concernant les avortements chez l'homme et l'animal. Archives institute Pasteur. Tunis, 1957, v. 34.
- Kohler C.* Les déficiences intellectuelles chez l'enfant. Paris, 1954.
- Lejeune J., Gautier M., Turpin R.* Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. «Academie sciences». Paris, 1959.
- Mestwerdt G.* Exogene Ursachen des intrauterinen fruchtodes und ihre Vermeidung. «Archiv Gynaecologie», 1957, v. 189.
- Reed E., Reed S.* Mental retardation: a family study. Philadelphia, 1965.
- Schachter M.* A propos des embryopathies gestatives d'origine grippale. Aggrionn. «Pediatry», 1962, v. 131.
- Strockard C.* Developmental rate and structural expression: an experimental study of twins, «double monsters» and single deformations, and the interaction among embryonic organs during their origin and development, «American journal anatomic», 1924, v. 28.
- Tredgold A.* Textbook of mental deficiency. London, 1956.
- Turpin R., Caratzali A.* Remarques sur les ascendants et les collateraux des sujets atteints de mongolism. «Presse Medicine», 1934, v. 59.
- Urlach H.* Infektiöse Embryopatien und ihre Prophylaxe. «Zentral Arzblatt. 1954, N 4.
- Wallin J.* Education of mental handicapped children. New York, 1955.
- Yamazaki G., Wright S., Wright P.* Outcome of pregnancy in women exposed to the atomic bomb in Nagasaki. «American journal of diseases child», 1934, v. 47.



КЛИНИКО-ПСИХОПАТОЛОГИЧЕСКОЕ  
ИЗУЧЕНИЕ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С АНОМАЛИЯМИ  
В СИСТЕМЕ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ  
(синдром Клайнфельтера)

*М. М. Райская*

В современной литературе описаны формы аномалий развития, происхождение которых связано с нарушениями хромосомного комплекса. Как указывается в докладе Комитета экспертов ВОЗ по генетике человека в 1965 г., одним из наиболее тяжелых последствий хромосомных aberrаций является врожденное слабоумие. В настоящее время уже не вызывает сомнений, что для изучения природы многих психических заболеваний, особенно различных форм врожденного слабоумия, необходимы разнообразные генетические исследования. Усовершенствование методов исследования (цитогенетических, биохимических, иммунобиологических), применяемых в настоящее время в медицинской науке, позволило ближе подойти к истокам возникновения некоторых наследственных аномалий развития. С внедрением в медицинскую практику различных методов медицинской генетики появилась возможность шире и глубже ставить вопрос о профилактике наследственных заболеваний, а при некоторых формах (фенилпировиноградная олигофрения и другие виды врожденных нарушений обмена веществ) проводить и специфическую терапию. Таким образом возникли новые пути профилактики врожденного слабоумия у детей.

Изучение клинической картины хромосомных заболеваний стало возможным лишь в течение последнего десятилетия после того, как французскими исследователями Tjio, Levan (1956) был установлен хромосомный набор человека.

Связь слабоумия с аномалиями в системе аутосом доказана при многих клинических синдромах: синдроме трисомии D (13—15-я пара хромосом), синдроме трисомии E (18-я пара хромосом), синдром Дауна (трисомия



21-й пары хромосом). Даже структурные нарушения в системе аутосом, отмечающиеся при синдромах «кошачьего крика», делеции короткого и длинного плеч 18-й хромосомы, также приводят к грубым аномалиям психического развития. Большинство детей с аномалиями аутосом нежизнеспособны и погибают либо в пренатальном периоде, либо на первом году жизни. Исключение составляют болезнь Дауна и только структурные аномалии аутосом.

Значительно менее грубые психофизические нарушения обнаруживаются при аномалиях в системе половых хромосом, к которым относят синдромы Клайнфельтера, Шерешевского—Тернера и трисомии-Х. Смертность среди таких больных значительно ниже.

В клинических проявлениях наряду с соматическими и эндокринными нарушениями большое место занимают различные психические нарушения (В. П. Эфроимсон, Е. Ф. Давиденкова, Е. Е. Погосянц, А. А. Прокофьева-Бельговская, 1966).

Массовые исследования полового хроматина, проведенные в отдельных группах психически больных и умственно отсталых, выявили среди них повышенную частоту больных с аномалиями половых хромосом. Более того, даже при отсутствии выраженных психопатологических расстройств в клинической картине имеются такие своеобразные особенности личности и интеллектуальной деятельности, которые мешают приспособлению этих больных к жизни и труду. Характер психических нарушений при отдельных формах аномалий в системе половых хромосом изучен недостаточно.

Наиболее подробно в литературе освещены вопросы, касающиеся частоты и распространенности аномалий половых хромосом.

Различными авторами в разных странах были проведены массовые исследования полового хроматина среди новорожденных (табл. 1).

Из таблицы видно, что, по данным исследования полового хроматина, средняя частота синдрома Клайнфельтера в популяции составляет 0,1—0,2%, синдрома Шерешевского—Тернера—0,04%, синдрома трисомии-Х—0,3%. По данным Комитета экспертов ВОЗ по генетике человека (1965 г.), частота, с которой встречаются при рождении аномалии половых хромосом, примерно следую-



Таблица 1

Массовые исследования полового хроматина среди новорожденных (1959—1967)

Автор, место исследования	Мальчики			Девочки				
	число обследованных	количество аномалий	%	число обследованных	количество аномалий			
					отсутствие полового хроматина	%	двойной половой хроматин	%
Moore, 1959 (Англия)	1 911	5	0,26	1 804	0	0	0	0
Bergeman et al., 1961 (Швейцария)	1 890	4	0,21	1 838	1	0,05	0	0
Naik, Shah, 1962 (Индия)	2 058	0	0	1 832	0	0	0	0
Masclean et al., 1964 (Англия)	10 725	21	0,19	10 000	4	0,04	12	0,12
Е. Ф. Давиденкова Д. К. Верлинская А. М. Пономаренко, 1966 (СССР, Ленинград)	2 547	3	0,12	2 458	0	0	1	0,04
Н. П. Бочков и др., 1967 (СССР, Москва, Тула, Калуга, Свердловск)	9 600	15	0,17	9 000	2	0,03	1	0,05
Всего	28 731	48	0,15	26 932	7	0,02	14	0,3

шая: синдром Клайнфельтера (у детей мужского пола) — 1 : 400, синдром Дауна — 1 : 500 (независимо от пола). Среди детей женского пола: синдром Шерешевского—Тернера — 1 : 2500; синдром-XXX — 2 : 800. На основании обширных выборочных исследований, проведенных за рубежом, В. П. Эфроимсон (1966) подсчитал число людей с хромосомными аномалиями в системе половых хромосом в СССР. Эта цифра составляет около 350 000, из них 200 000 падает на синдром Клайнфельтера.

В работах Masclean et al. (1964), Torssman, Hambert, (1964), Н. П. Бочкова и др. (1965, 1966) проводилось исследование полового хроматина у мертворожденных и рано умерших детей. Masclean и др. (1964) среди

212 мертворожденных  
половой хроматин, в  
ядрами, что состав

По данным Н.  
малей по половь  
составляет 2,7%.

Это значительно в  
Среди взрослых у  
не обнаружено. П  
шая часть аномал  
тей по сравнению  
ваемости таких ин

Нарушение ген  
анеуплоидии<sup>1</sup> при

рования различных  
ность индивидуаль  
В частности, отме  
типов аберраций

Н. П. Бочков, 1967

В настоящее вр

нетически исследо  
с различными числ

ми хромосомного н  
Geneva Conference

В мировой лит

вания 930 эмбрион

У 194 из них были

сомных аберраций

Частота распре

в спонтанно аборт

ковой для различ

встречались аберр

аутосомных аберр

ли аномалии типа

ра). Из всех иссле

эмбрионов (194),

хромосомные аном

<sup>1</sup> Под анеуплоиди  
мосом в организме  
шения.

<sup>2</sup> Под спонтанны  
вание беременности



212 мертворожденных мальчиков, обследованных на половой хроматин, выявили 4 с хроматин-положительными ядрами, что составляет 1,9%.

По данным Н. П. Бочкова и др. (1966), частота аномалий по половым хромосомам среди мертворожденных составляет 2,7%, а среди рано умерших детей — 1,9%. Это значительно выше, чем среди живорожденных детей. Среди взрослых умерших аномалий полового хроматина не обнаружено. По мнению авторов, значительно большая часть аномалий полового хроматина у умерших детей по сравнению с популяцией говорит о меньшей выживаемости таких индивидуумов.

Нарушение генного баланса в организме в результате анеуплоидии<sup>1</sup> приводит к тяжелым нарушениям формирования различных систем организма. Продолжительность индивидуального развития у них также изменена. В частности, отмечается неспецифическая для разных типов aberrаций задержка онтогенеза (Hall, 1965; Н. П. Бочков, 1967).

В настоящее время доказано, что более 20% цитогенетически исследованных спонтанных аборт<sup>2</sup>ов связано с различными числовыми и структурными повреждениями хромосомного набора плода (Carr, 1965; Polani, 1966; Geneva Conference, 1966).

В мировой литературе имеются результаты исследования 930 эмбрионов спонтанно абортированных плодов. У 194 из них были обнаружены различные типы хромосомных aberrаций.

Частота распределения типа хромосомных аномалий в спонтанно абортированных плодах оказалась неодинаковой для различных групп хромосом. Наиболее часто встречались aberrации по аутосомам D, E, G. После аутосомных aberrаций второе по частоте место занимали аномалии типа XO (синдром Шерешевского—Тернера). Из всех исследованных спонтанно абортированных эмбрионов (194), у которых были найдены различные хромосомные аномалии, 36, т. е. 18,5%, приходится на

---

<sup>1</sup> Под анеуплоидией понимают изменение числа отдельных хромосом в организме как в сторону увеличения, так и в сторону уменьшения.

<sup>2</sup> Под спонтанным аборт<sup>2</sup>ом понимается самопроизвольное прерывание беременности сроком до 28 недель.



анеуплоидию ХО (Н. С. Стонова, 1968). Из 14 зигот типа ХО выживает только одна (Twisselmann et al., 1962).

Таким образом, если учесть количество зигот, погибших на разных стадиях онтогенеза (спонтанный аборт, мертворождение, ранняя детская смертность), то становится очевидным, что истинная частота образования анеуплоидных гамет значительно выше, чем процент хромосомных абберрантов, определяемый в общей популяции.

Эти данные указывают на то, что отсутствие Х-хромосомы в большинстве случаев оказывается летальным для развивающегося зародыша. Вопрос о том, почему часть зигот ХО гибнет на ранних стадиях онтогенеза, а часть все же развивается и выживает, остается в настоящее время еще нерешенным. Имеющиеся в литературе данные о тяжелых нарушениях развития, возникающих у таких зародышей на самых ранних стадиях онтогенеза, а также указания на задержку онтогенеза дают основания предполагать возможность нарушений психического развития у таких больных.

Аномалии типа ХХУ (синдром Клайнфельтера) и ХХХ (трисомия-Х) при спонтанных абортах не были обнаружены. По-видимому, наличие избытка Х-хромосом в организме менее губительно для выживаемости зародыша, хотя жизнеспособность таких индивидуумов также понижена (см. выше данные Maclean et al., 1964; Н. П. Бочков и др., 1966). В постнатальном периоде у них выявляются аномалии психического развития (разные степени интеллектуального дефекта, аномальное развитие личности, душевные заболевания).

Массовые исследования полового хроматина, проведенные среди умственно отсталых, обучающихся в специальных школах и интернированных в учреждения для умственно отсталых (см. табл. 2), показали значительно большую частоту аномалий половых хромосом среди этого контингента сравнительно с общей популяцией.

Из таблицы 2 видно, что частота синдрома Клайнфельтера при олигофрении достигает в среднем 1%, т. е. в 10 раз выше, чем в популяции. По данным Прадера (Prader, 1958), синдром Клайнфельтера встречается среди мальчиков с легкой дебильностью в 2,4% случаев (1:42). Это самая высокая цифра из приведенных в мировой литературе.

Prader et al. (Швейцария)

Fergusson — Smith (Англия)

Ferguson-Smith (Англия)

Mosier et al. (США)

Barr et al. (Канада)

De la Chapelle Hortling (Финляндия)

Fraser et al. (Англия)

Johnston et al.

Sanderson, Stewart (Англия)

Israelson, Taylor (Англия)

Breakey, Maclean et al. (Англия, Шотландия)

Fergusson-Smith (Англия)

Е. Ф. Давиденкова  
А. М. Пономаренко

Д. К. Верлинская  
(СССР, Ленинград)

Casey et al. (Англия)

Shetty et al. (Индия)

Pieiffier  
Собственные исследования (СССР, Москва)

\* В результате исследований последних годов среди (Г. Г. Батикян и др., 1969), г. Свердловская 1970), были получены



Таблица 2

Массовые исследования полового хроматина среди олигофренов  
(1957—1967)

Автор. Место обследования	Год	Мальчики			Девочки				
		число обследованных	количество аномалий	%	число обследованных	количество аномалий			
						отсутствие поло- вого хроматина	%	двойной половой хроматин	%
Prader et al. (Швейцария)	1958	336	8	2,38					
Fergusson — Smith (Англия)	1958	325	4	1,2					
Ferguson-Smith (Англия)	1959	663	8	1,2					
Mosier et al. (США)	1960	1252	10	0,79					
Barr et al. (Канада)	1960	1535	14	0,91					
De la Chapelle Hortling (Финляндия)	1960	342	3	0,87					
Fraser et al. (Англия)	1960				595	0	0	4	0,7
Johnston et al.	1961				827	0	0	3	0,3
Sanderson, Stewart (Англия)	1961	245	2	0,81	240	0	0	2	0,8
Israelson, Taylor (Англия)	1961	1556	7	0,45					
Breakey, Macclean et al. (Англия, Шотландия)	1961	157	1	0,64			0,05		
	1962	2607	28	1,07	1907	1	0,05	7	0,3
Fergusson-Smith (Англия)	1962	1904	19	0,99					
Е. Ф. Давиденкова									
А. М. Пономаренко									
Д. К. Верлинская (СССР, Ленинград)	1965	1874	28	1,49	375	0	0	2	0,5
Casey et al. (Англия)	1966	942	21	2,2	420	0	0	2	0,49
Shetty et al. (Индия)	1966	24	1	4,2	18	0	0	1	5,5
Pfeiffer	1967				1008	0	0	6	0,59
Собственные исследования (СССР, Москва)	1967*	1197	12	1,03	693	2		5	0,7

\* В результате исследований полового хроматина, проведенных в последние годы среди учащихся вспомогательных школ г. Еревана (Г. Г. Батикян и др., 1968), г. Кемерово (Я. К. Боченкова и др., 1969), г. Свердловска (С. Ворошилин, 1969), г. Минска (Н. С. Казей, 1970), были получены в среднем те же цифры.



Исходя из этих данных, автор указывает на необходимость исследования полового хроматина у каждого слабоумного мальчика.

Частота синдрома трисомии-X у олигофренов — 0,7%. Обращает на себя внимание небольшое число больных с синдромом Шерешевского—Тернера среди умственно отсталых.

Ранняя клиническая диагностика аномалий половых хромосом, за исключением типичных случаев синдрома Шерешевского—Тернера, в детском возрасте затруднительна. При синдроме Клайнфельтера, в частности, такие основные эндокринологические симптомы, как евнухоидные пропорции телосложения, гинекомастия, повышенное выделение гонадотропных гормонов, выявляются лишь в периоде полового созревания. Гонады до пубертатного периода могут соответствовать возрасту и лишь позже претерпевают характерные изменения. Потеря зародышевого эпителия и гиалинизация извитых канальцев также происходит лишь к периоду полового созревания, в то время как у больных младшего возраста (7—12 лет) большинство семенных канальцев содержит нормальные сперматогонии. Поэтому лабораторные методы исследования (гормональные, биопсия яичка) в детском возрасте не облегчают диагностику.

Prader (1968) указывает, что в зрелом возрасте синдром Клайнфельтера не всегда своевременно диагностируется, так как врачам это заболевание малоизвестно, больные в силу характерологических особенностей (вялость, снижение инициативы) не обращаются к врачам, а иногда и не знают о своей стерильности.

Поэтому в детском возрасте метод исследования полового хроматина является особенно важным диагностическим тестом для раннего выявления больных с аномалиями в системе половых хромосом. На это указывают в исследованиях В. П. Эфроимсон (1965), Е. Ф. Давиденкова, А. М. Пономаренко, Д. К. Верлинская (1966) и др.

В отдельных работах, посвященных исследованию психики этих больных, основное внимание уделяется изучению уровня интеллектуального развития с помощью психометрических тестовых исследований и описанию различных психических заболеваний у больных с синдромом Клайнфельтера (Raphael, Show, Lambert, 1963; Forsmann, 1969, Nielsen, 1966 и др.). Однако специальным

исследования  
характерологи  
нально-волево  
мания. В от  
ничные сооб  
Ю. Е. Рахаль  
Между тем  
трудоустрой  
ностями псих  
тогенетическо  
характера вл  
половых хром  
века.

Задача на  
психических о  
сткам с синдро  
ленной задачи  
достаточное к  
следовано два  
1. Проведен  
матина у 1890  
натов Москвы  
бота выполнял  
ститута морфо  
торией член-ко  
ва-Бельговская

В результа  
аномалиями п  
ванных мальчи  
хроматина (10  
мосом 47 с ан  
XXY было обн  
ных, что подт  
синдрома Клай  
Среди 693  
с аномалиями  
генетическая  
крайне полимо  
мии-X, у одной  
ты синдрома Ш  
2. Были об  
фельтера и Ш



исследованиям психопатологии этих болезненных форм, характерологических особенностей больных, их эмоционально-волевой сферы не уделяется достаточного внимания. В отечественной литературе имеются лишь единичные сообщения (Н. Н. Тимофеев и др., 1966; Ю. Е. Рахальский и др., 1967; М. М. Райская, 1968). Между тем вопросы лечения, обучения, социальной и трудовой адаптации тесным образом связаны с особенностями психической деятельности. Анализ структуры психического дефекта важен также для изучения как патогенетической сущности этих аномалий развития, так и характера влияния тех или иных нарушений в системе половых хромосом на психическую деятельность человека.

Задача настоящей работы заключалась в изучении психических особенностей, свойственных детям и подросткам с синдромом Клайнфельтера. Для решения поставленной задачи, прежде всего, необходимо было выявить достаточное количество больных. С этой целью было исследовано два контингента:

1. Проведено массовое исследование полового хроматина у 1890 учащихся 15 вспомогательных школ-интернатов Москвы (1197 мальчиков и 693 девочки). Эта работа выполнялась на базе лаборатории цитогенетики Института морфологии человека АМН СССР (зав. лабораторией член-корреспондент АМН СССР А. А. Прокофьева-Бельговская).

В результате было выявлено 35 человек с различными аномалиями полового хроматина. Среди 1197 обследованных мальчиков 9—17 лет высокие цифры полового хроматина (10—40%) и наличие модального числа хромосом 47 с аномальным комплексом половых хромосом ХХУ было обнаружено у 12 детей, т. е. у 1% исследованных, что подтвердило литературные данные о частоте синдрома Клайнфельтера среди олигофренов.

Среди 693 девочек в возрасте 9—16 лет выявлено 23 с аномалиями полового хроматина. Клиническая и цитогенетическая характеристики этих больных оказались крайне полиморфными. У 5 обнаружен синдром трисомии-Х, у одной — ХО, у остальных — мозаичные варианты синдрома Шерешевского — Тернера.

2. Были обследованы больные с синдромами Клайнфельтера и Шерешевского — Тернера, лечившиеся в Ин-



ституте экспериментальной эндокринологии и химии гормонов АМН СССР.

Всего под наблюдением находилось 75 больных с двумя формами хромосомных aberrаций, 25 — с синдромом Клайнфельтера в возрасте 11—23 лет и 50 — с синдромом Шерешевского — Тернера в возрасте 5—25 лет. Все они наблюдались динамически на протяжении 3—4 лет.

Настоящая статья посвящена описанию психических особенностей детей и подростков с синдромом Клайнфельтера.

Диагноз синдрома Клайнфельтера у всех 25 обследованных больных основывался на клинических данных, гормональных и цитогенетических исследованиях. Половой хроматин у всех достигал 10—30% (вместо 0—5% в норме для мужчин). При кариологическом исследовании у 16 выявлено 47 хромосом с половой формулой XXУ.

По возрасту все обследованные распределялись следующим образом: 12—19 лет — 19; 20—30 лет — 5; и старше 30 — 1. По профессии: 12 человек обучаются во вспомогательных школах; 2 — с большими трудностями в обучении по всем предметам дублируют классы и обучаются в массовой школе; 10 — окончив от четырех до одиннадцати классов массовой школы, работают на малоквалифицированной работе (разнорабочие) и в качестве квалифицированных рабочих (слесари, токари, электромонтеры); 1 окончил Лесотехнический институт.

В соматическом состоянии всех обследованных типичные для синдрома Клайнфельтера клинические признаки были выражены достаточно четко. У всех 25 отмечались явления гипогенитализма. Во внешнем облике больных нередко можно было отметить отдельные фемининные черты лица: нежную тонкую кожу с пушком вместо оволосения на лице, резко очерченные розовые губы, округлый подбородок. Часто они выглядели моложе своего возраста. Оволосение на лице у большинства отсутствовало или было выражено крайне незначительно, на лобке было скудным, преимущественно по женскому типу. Наружные половые органы у большинства были сформированы недостаточно (половой член небольших размеров — 3—5 см; яички определялись в мошонке, иногда плотной, иногда дряблой консистенции, уменьшенных размеров). У двух больных отмечался крипторхизм. Евнухоидные пропорции телосложения наблюдались у 16, у двух



отмечалось ожирение по женскому типу. У 10 в возрасте с 11 до 13 лет появилась одно- или двусторонняя гинекомастия. У 6 в пубертатном периоде начался бурный рост в длину и к 16 годам отмечались явления гигантизма, у некоторых с акромегалойдными чертами. В эякуляте сперматозоиды не обнаруживались. При гормональном исследовании определялись низкие цифры выделяемых с мочой 17-кетостероидов и некоторое повышение гонадотропных гормонов.

У 12 человек отмечалась диспластичность телосложения. Следует подчеркнуть, что черты диспластичности были больше выражены у олигофренов. Чаше это искривление и укорочение средней фаланги мизинцев, неправильный рост зубов, деформированные, асимметрично расположенные, иногда со сглаженным рисунком ушные раковины, готическое нёбо и неправильной конфигурации череп. Иногда можно было отметить и более грубую диспластичность, свидетельствующую о поражении организма на ранних этапах эмбрионального развития (грубые деформации и асимметрии грудной клетки, деформации стоп, плоскостопие, уплощенное переносье, эпикантус, микроцефальный череп).

У большинства при неврологическом исследовании обнаруживалась нерезко выраженная рассеянная, иногда двусторонняя неврологическая симптоматика (легкая слабость лицевого нерва по центральному типу, неравномерность глазных щелей, анизорефлексия). Часто встречалась регионарная или диффузная мышечная гипотония. Сила мышц была снижена, чаще симметрично в дистальных, а иногда и в проксимальных отделах конечностей.

Четкие локальные синдромы органического поражения мозга (спастический нижний парапарез, гемисиндром) наблюдались только у трех человек.

У 7 выявлялся гипертензионный синдром. На краниограммах отмечались усиленные пальцевые вдавления. Имелись также и отдельные клинические симптомы, указывающие на наличие внутричерепной гипертензии (усиление венозного рисунка на висках, лабильность и повышение сухожильных рефлексов, нарушения работоспособности, проявляющиеся в неустойчивости внимания, легкой утомляемости). Однако жалоб на головные боли не было и глазное дно оставалось нормальным. У двух детей из семи гипертензионный синдром был выражен



более четко и проявлялся в гипертензионных кризах. Они жаловались на головные боли, которые возникали приступообразно, локализовались в области висков, сопровождались резкой бледностью, тошнотой, иногда рвотой, сонливостью и вялостью по окончании приступа. Нередко приступы возникали после интеллектуального перенапряжения, волнения, пребывания в жарком или душном помещении. Глазное дно оставалось нормальным.

Наиболее характерными и общими для всех были вегетативные симптомы. Больные жаловались на то, что плохо переносят духоту, плохо переносили езду на городском транспорте, резкие запахи. Объективно у одних отмечалось преобладание симпатикотонических реакций (белый дермографизм, повышенная потливость, холодные и влажные кисти и стопы); у других преобладали вазотонические — акроцианоз, красный дермографизм, брадикардия. У некоторых детей вегетативные реакции носили смешанный характер. Особенно резко вегетативная симптоматика проявлялась у тех обследуемых (2 человека), где имели место гипертензионные кризы и рентгенографические указания на повышенное внутричерепное давление.

У большинства можно было отметить различного типа внутриутробные, перинатальные и постнатальные вредности. При грубых локальных поражениях мозга (у 3 больных) имелись указания на механическую родовую травму, природовую асфиксию или тяжелые инфекции в раннем возрасте.

При легкой рассеянной неврологической симптоматике также чаще всего удавалось выявить в анамнезе различные постнатальные вредности. Однако отсутствие жалоб и указаний на нарастание неврологического дефекта позволяло расценивать эти симптомы как резидуальные. У 5 больных при выраженной вегетативно-сосудистой недостаточности и неврологической микросимптоматике по анамнестическим данным выявить наличие каких-либо ранних вредностей не удалось.

Исследование электрической активности мозга показало, что у большинства обследуемых электроэнцефалограмма характеризовалась наличием билатеральных вспышек тэта- и дельта-волн преимущественно в передних областях коры. Билатеральные вспышки, как правило, возникали в центральных и теменных областях, не-

сколько реже — в лобно-височных областях коры.  
У четырех из 16 обследованных на фоне ритма частоты 10—11 альфа-ритма частоты в случае сочетания волнами типа дельта-энцефалограмма была Синдром Клайнфельтера.  
При анализе психических прежде всего об- физм психопатологическая как в особенностях и в структуре интеллекта больных наблюдались психоидный, психического инфантилизма некоторые особенности тета и т. п.  
Несмотря на полисимптоматичность, можно выделить в психическом состоянии волевой сфер деятельности. Это проявляется в дошкольном возрасте пассивностью, отставанием, медлительностью. Многие из них говорили за всю жизнь ни разу не характеризовали себя как агрессивных, послушных, верных, особенно к матери. В детском коллективе не интересовались многими делами, хозяйственными делами.  
Заказ 203



сколько реже — в лобных; иногда они приобретали генерализованный характер и распространялись на все области коры.

У четырех из 16 исследованных эти вспышки регистрировались на фоне относительно сохранного альфа-ритма частотой 10—11 кол/сек. У одиннадцати билатеральные вспышки возникали на фоне плохо выраженного альфа-ритма частотой 8—9 кол/сек, который в большинстве случаев сочетался с медленными патологическими волнами типа дельта. Только у одного больного электроэнцефалограмма была нормальной.

Синдром Клайнфельтера определяется не только соматозендокринными симптомами, но и характерными изменениями со стороны психики.

При анализе психического состояния всех обследованных прежде всего обращает на себя внимание полиморфизм психопатологической симптоматики. Он проявляется как в особенностях эмоционально-волевой сферы, так и в структуре интеллектуальной недостаточности. У этих больных наблюдались астено-адинамический, депрессивно-ипохондрический, психопатоподобный синдромы, черты психического инфантилизма, невротические проявления, некоторые особенности тревожно-мнительного характера и т. п.

Несмотря на полиморфизм психопатологической симптоматики, можно выделить общие черты. Ведущее место в психическом состоянии занимают своеобразные нарушения волевой сферы. Характерными для большинства были психическая вялость и снижение побуждений к деятельности. Это проявлялось с раннего детства. Уже в дошкольном возрасте дети обращали на себя внимание пассивностью, отсутствием живого интереса к окружающему, медлительностью и малообщительностью. Многие из них говорили о себе так: «Пай мальчик был, Многие из них говорили о себе так: «Пай мальчик был, за всю жизнь ни разу ни с кем не подрался». Родители характеризовали детей как услужливых, ласковых, доверчивых, послушных, нередко чрезмерно привязанных к семье, особенно к матери. У них не было товарищей, большую часть времени они проводили в кругу семьи. В детском коллективе были застенчивы, пассивны, подчиняемы. Некоторые из них не умели себя защитить. Круг интересов у многих ограничивался занятиями по домашнему хозяйству. Свойственные мальчикам интересы



(спорт, подвижные игры и т. д.) не были для них характерны.

Недостаточность побуждений к деятельности, снижение психического тонуса приводили к отсутствию выраженных интересов. Любое занятие им быстро недоедало.

При настойчивых попытках родных обучить таких детей ручному труду они все же не приобретали трудовых навыков. Один из них, окончив курсы по ремонту радио-приемников, самостоятельно применить свои знания так и не смог: «Ни одного приемника не собрал, деталей нет. Их ведь доставать надо, ехать куда-то за ними». Даже при наличии у этих детей склонностей к рисованию, к музыке и пению обучение их не давало положительных результатов, так как быстро исчезал интерес к занятиям. В школьном коллективе они ни в чем не проявляли собственной инициативы. Для того чтобы включить их даже в интересную и любимую для них деятельность, требовалась стимуляция извне. Так, К. говорит о себе: «Вста-нешь утром — ничего не охота делать — ни читать, ни в кино, ни в театр идти. Ведь ехать куда-то надо, билет доставать. Футболом не увлекаюсь — был на стадионе, но не «болел» ни за какую команду. Праздник — не праздник — все к одному, один привык сидеть».

Снижение психического тонуса, отсутствие побуждений к деятельности приводили к резкому ограничению познавательных интересов у этих детей, что отмечалось с раннего детства и особенно ярко проявлялось в школьном и подростковом возрасте. Несмотря на то что они не испытывали затруднений в усвоении учебного материала в младших классах, они занимались без интереса, уроки делали «из-под палки», «взрослые заставляли». В педагогических характеристиках отмечается их пассивность в учебной работе, отсутствие собственной инициативы, подчиняемость, ограниченность интересов. Учителя характеризовали их как ленивых и нерадивых. У них не было чувства ответственности, серьезного отношения к учебе. Хотя они не были умственно отсталыми, они не успевали в массовой школе, нуждались в дополнительных педагогических занятиях, дублировали классы.

При экспериментально-психологическом исследовании также выявлялось снижение психического тонуса и слабость побуждений к деятельности. У одних обращала на себя внимание недостаточность интереса к эксперименту,

у других — быстра-  
ния задания, невоз-  
появлении требова-  
рили о себе: «Лень  
не хочу». Обычно  
плохо его удержива-  
ние условия задачи  
татором, а затем и  
при организующей  
ментатора, дети об-  
ко качество работы  
нии и стимуляции.  
неравномерный хар-  
подростки и сами о-  
работоспособности.  
себе Т., 18 лет. Ино-  
ные по уровню инте-  
ли затруднения, и б-  
своих интеллектуал-  
оказывались несос-  
вающий XI класс  
А. С. Пушкина мог  
и... «Демона», не с-  
сейчас читает, и пер-  
седы сам вернулся  
ответил.  
У некоторых об-  
буждений и недоста-  
же и астенические  
страя истощаемость  
рых случаях пресы-  
нию еще больше с-  
видимому, именно  
отсутствием познав-  
ботоспособности де-  
в школьном обуче-  
вали семь-восемь  
нужных знаний и  
на малоквалифици-  
В юношеском в-  
пассивными, внуша-  
рищей, пропускали  
Выраженных интер-  
3\*



у других — быстрая пресыщаемость, отказ от выполнения задания, невозможность довести его до конца при повышении требований. Иногда обследуемые прямо говорили о себе: «Лень думать, ни к чему нет охоты, ничего не хочу». Обычно они медленно включаются в задание, плохо его удерживают, требуется неоднократное повторение условия задачи или инструкции сначала экспериментатором, а затем и самим испытуемым. Усвоив задание при организующей и стимулирующей помощи экспериментатора, дети обычно правильно выполняют его, однако качество работы повышается только при подбадривании и стимуляции. Типичным для многих больных был неравномерный характер работоспособности. Некоторые подростки и сами отмечали у себя внезапные колебания работоспособности. «Отключаюсь иногда», — говорил о себе Т., 18 лет. Иногда в процессе эксперимента доступные по уровню интеллекта вопросы неожиданно вызвали затруднения, и больные давали ответы намного ниже своих интеллектуальных возможностей, а иногда и вовсе оказывались несостоятельными. Так, Ф., 20 лет, оканчивающий XI класс вечерней школы, из произведений А. С. Пушкина мог назвать только «Капитанскую дочку» и... «Демона», не смог назвать автора книги, которую сейчас читает, и пересказать ее содержание. В конце беседы сам вернулся к этим вопросам и хорошо на них ответил.

У некоторых обследованных наряду со снижением побуждений и недостаточной активностью проявлялись также и астенические черты: повышенная утомляемость, быстрая истощаемость, неустойчивость внимания. В некоторых случаях пресыщаемость и потеря интереса к заданию еще больше снижали продуктивность работы. По-видимому, именно сочетание невысокого интеллекта с отсутствием познавательных интересов и снижением работоспособности делают этих больных непродуктивными в школьном обучении. Многие из них с трудом оканчивали семь-восемь классов массовой школы, не получив нужных знаний и навыков, и в дальнейшем оставались на малоквалифицированной работе.

В юношеском возрасте эти подростки были вялыми, пассивными, внушаемыми, легко шли на уговоры товарищей, пропускали занятия, чтобы «выпить в компании». Выраженных интересов ни к чему не было. «Книгу возь-



му и засну над ней, газет не читаю. Политикой не интересуюсь, — говорит о себе больной И. — В театр не хожу. Зачем? Телевизор дома есть». Товарищей не имеет, так как переехал на новую квартиру: «Старых растерял, а новых нет».

Типичные нарушения волевой сферы сочетаются при синдроме Клайнфельтера с расстройствами в аффективной сфере. На фоне выраженной психической вялости и снижения побуждений к деятельности у этих больных проявляется эмоциональная лабильность, сензитивность, обидчивость, неуверенность в себе, а иногда и черты тревожно-мнительного характера. Эти невротические особенности личности отмечаются независимо от степени интеллектуальной недостаточности.

Для характеристики особенностей эмоционально-волевой сферы этих больных приводим краткие выдержки из историй болезни.

С л а в а М., 15 лет, страдающий олигофренией, обучается в V классе вспомогательной школы. Успевает на 4 и 5.

Мимика бедная, вялая, лицо маловыразительное, в поведении пассивен, интереса ни к чему не проявляет. Застенчив, легко смущается. Есть чувство собственной неполноценности, тяжело переживает свой дефект (ночной энурез), неудачи в учебе. Относится к себе с пониженной самооценкой. Обидчив и легко раним. Болезненно реагировал, когда узнал, что должен идти на консультацию к профессору в большую аудиторию: плакал, упорно отказывался. Эмоционален, мягок, внушаем, привязан к матери, утром провожает ее на работу, а оттуда идет в школу, охотно помогает по хозяйству. По отзывам педагогов, с трудом привыкал к школьному коллективу, в течение первого полугодия сторонился детей, был одинок, заторможен, молчалив. На уроках упорно молчал, не реагировал на обращение к нему. Постепенно становился живее и общительнее. Однако и до настоящего времени в коллективе на пассивных ролях, не умеет себя защитить, ищет ласки и сочувствия у педагогов.

На фоне психической вялости, аспонтанности у многих больных отмечается выраженная эмоциональная ла-



бильность, склонность к аффективным вспышкам, сопровождающимся вегетативным компонентом. Они легко возникают по незначительному поводу, под влиянием физического или интеллектуального перенапряжения или как реакция на обиду. В детском возрасте преобладают симптомы вялости, адинамии. По мере приближения к пубертатному периоду, который у олигофренов нередко наступает к 15—17 годам, у большинства появляются признаки аффективной неустойчивости. В этом возрасте родители отмечают раздражительность, плаксивость, вспыльчивость, склонность к колебаниям настроения, нередко в сторону депрессии. Возможно, что в этом возрастном периоде определенную роль играет и психогенный фактор — реакция на свою неполноценность.

У больных, страдающих олигофренией, расстройства эмоциональной сферы возникают значительно раньше, нередко с дошкольного возраста, выражены грубее, иногда носят характер психопатоподобного поведения.

У отдельных больных нарушения в аффективной сфере проявляются в благодушно-беспечном фоне настроения, склонности к плоским шуткам, остротам, иногда в недостаточном чувстве дистанции.

Следует особо указать на инфантильные черты, отмечающиеся в психике этих больных. Своеобразный частичный психический инфантилизм с чертами неустойчивости проявляется у них в недоразвитии высших форм волевой деятельности, в отсутствии достаточно зрелых соответственно возрастному периоду суждений, интересов, твердых личностных установок, в повышенной внушаемости, подчиняемости, подражательности.

Наличием повышенной впечатлительности, ранимости, сензитивности объясняется тот факт, что даже у больных с невысоким уровнем интеллектуального развития рано возникает чувство своей неполноценности. Недостаток физической силы и ловкости в детстве, появление гинекомастии и чрезмерно бурный рост в пубертатном возрасте тяжело переживаются больными еще до выявления основного дефекта (половая несостоятельность). Из-за реактивных переживаний в подростковом возрасте они стонутся сверстников. В дальнейшем, когда такие больные становятся старше и обнаруживается их основной дефект, чувство своей неполноценности становится еще бо-



лее острым и иногда принимает характер психогенных реактивных состояний.

Коля П. с 13 лет намного опережал сверстников по росту. Помнит себя очень высоким, худым, «неуклюжим», малоподвижным и медлительным подростком. Спортom не увлекался. «Пытался научиться игре в теннис, футбол, но «не выходило». Ребята посмеивались над его неловкостью, дразнили «журавлем». «Обидно было. Всегда переживал, даже плакал, но постоять за себя не мог». По поводу полового недоразвития обратился к врачу в 22 года (1957 г.). Сказали, что это заболевание — «белое пятно» в медицине, лечить его нельзя. Узнав об этом, «крепко выпил, уехал один в лес, бродил, долго не мог успокоиться». Говорит, что вынужден был даже бросить техникум, так как раздражало общество, раздражали взаимоотношения сверстников между собой. Своими переживаниями поделился с матерью, с товарищами, «даже некоторые девчата на работе знают». Рассказывает окружающим, потому что ему кажется, что будто о его заболевании знают все, смотрят на него и посмеиваются. В дальнейшем, чтобы отвлечься, занялся любительскими кино съемками. Снимает главным образом «семейные хроники». С радостью непосредственно замечает: «Знаете, какая радость домашним».

Однако у большинства больных в силу недостаточной психической зрелости и невысокого интеллекта переживания и поступки носят инфантильный характер даже в юношеском возрасте. Так, у них нет серьезного отношения к выбору профессии, они недостаточно учитывают свои дальнейшие возможности. В общении с людьми, в разговорах они по-детски доверчивы, откровенны, по манере держать себя напоминают детей-переростков. Даже чувство неполноценности, осознание своего сексуального дефекта у них быстро теряло свою депрессивную окраску. Они говорили об этом без стыдливости, доверчиво и откровенно, без достаточной эмоциональной окраски, иногда с оттенком грубого юмора.

Общим для всех наблюдаемых нами больных была интеллектуальная недостаточность, выраженная в различной степени и проявляющаяся на фоне характерных

особенностей интеллектуальной деятельности, бое недоразвитие гофренической лектуальной мы, но не дост По степени обследованны Первый вень интеллек Второй степени легкой ной недостаточ рианту, можно мышления, огранич знаний. При этом вании выявляе трудности общ трудных логич в опыте с класс лее сложных деятельность и жены за счет о к деятельности ленности мыш ность и неравн Эти подрост школе, испытыв так и по арифметике Нарушения ных, как уже у невротических устойчивостью, шений поведения топодобными. З компания, злоуп поддавались а именно своеобразие тот высс фельтера среди который указывает В неврологичес ся только выра



особенностей эмоционально-волевой сферы. В структуре интеллектуального дефекта можно было отметить и грубое недоразвитие познавательной деятельности типа олигофренического слабоумия, и различные степени интеллектуальной недостаточности в пределах невысокой нормы, но не достигающие олигофрении.

По степени интеллектуальной недостаточности все обследованные могут быть разделены на два варианта:

Первый вариант (11 человек) — невысокий уровень интеллектуального развития.

Второй вариант (14 человек) — олигофрения в степени легкой дебильности. В структуре интеллектуальной недостаточности больных, относящихся к первому варианту, можно отметить преобладание конкретных форм мышления, ограниченный кругозор, недостаточный запас знаний. При экспериментально-психологическом исследовании выявляется невысокий уровень интеллекта. Затруднения обнаруживаются лишь при решении наиболее трудных логических задач (например, укрупнение групп в опыте с классификацией предметов, понимание наиболее сложных пословиц и метафор). Интеллектуальная деятельность и продуктивность в школьных занятиях снижены за счет отсутствия интереса и слабости побуждений к деятельности, недостаточной активности и целенаправленности мышления. Отмечается медлительность, инертность и неравномерность в интеллектуальной работе.

Эти подростки, как правило, обучались в массовой школе, испытывая затруднения как по русскому языку, так и по арифметике, иногда даже и оканчивали школу.

Нарушения аффективно-волевой сферы у этих больных, как уже указывалось выше, укладывались в рамки невротических особенностей личности с аффективной неустойчивостью, но не достигали резко выраженных нарушений поведения, которые можно было назвать психопатоподобными. Эти подростки легко втягивались в плохие компании, злоупотребляя курением и алкоголем, быстро поддавались антисоциальным влияниям. Возможно, что именно своеобразными особенностями личности и объясняется тот высокий процент больных с синдромом Клайнфельтера среди лиц с антисоциальным поведением, на который указывают зарубежные авторы.

В неврологическом состоянии у этой группы отмечался только выраженный вегетативный синдром. Остаточ-



ная неврологическая симптоматика была непостоянной, меняющейся и выражалась рассеянными неврологическими микросимптомами (центральный парез лицевого нерва, анизорефлексия, непостоянный рефлекс Бабинского).

При анализе анамнестических данных не удавалось выявить указаний на выраженную внутриутробную или постнатальную патологию.

В качестве иллюстрации приводим следующее наблюдение.

Володя З., 1945 г. р., наблюдался во Всесоюзном научно-исследовательском институте эндокринологии и химии гормонов АМН СССР с 1966 г.

Жалобы на повышенную раздражительность, неустойчивое настроение, беспокойный сон, вялость и сонливость.

Анамнестические сведения. Наследственная отягощенность душевными заболеваниями отрицается по обеим линиям. Мать — 61 год, пенсионерка, в прошлом работница швейной фабрики. Страдает тиреотоксикозом. Отец — 65 лет, пенсионер, в прошлом сапожник. Здоров. У матери было 6 беременностей. От первой беременности — полноценный ребенок умер 6 лет от несчастного случая. 2-я и 3-я закончились искусственными абортами. От 4-й беременности есть сын 34 лет. Здоров, женат, имеет ребенка. Работает токарем. 5-я беременность закончилась самопроизвольным выкидышем. Обследуемый больной родился от последней, 6-й беременности, наступившей после самопроизвольного выкидыша, когда матери было 40 лет, отцу — 44 года. Во время беременности чувствовала себя хорошо, работала табельщицей в цехе швейной фабрики. Роды и раннее развитие ребенка протекали нормально.

В дошкольном возрасте перенес корь, скарлатину, ветряную оспу. Все инфекции протекали легко, без мозговых явлений. С детства отмечался беспокойный сон, во сне вскакивал, кричал. Рос ласковым, мягким, привязанным к матери. Всегда был впечатлительным, легко ранимым, обидчивым, дружил с детьми моложе себя, преимущественно с девочками. Отличался малоподвижностью, отсут-



ствием определенных интересов, пассивностью, повышенной внушаемостью и подчиняемостью. В школу пошел 8 лет. Занимался неохотно, за приготовление уроков садился только после напоминаний матери. Пользовался любым предлогом, чтобы пропустить занятия в школе. С трудом окончил семь классов школы и ремесленное училище. Работает слесарем-монтажником. С 16—17 лет стал более вспыльчивым, раздражительным, плаксивым. По незначительному поводу, а иногда и без повода отмечаются колебания настроения; тогда бывает мрачным, много курит, ни с кем в семье не разговаривает. При попытках заговорить с ним — груб, циничен, иногда агрессивен. После аффективной вспышки просит прощения, плачет. Примерно с этого же возраста начал пить, выпивает всегда в компании сверстников, легко поддается их уговорам. 19 лет женился. По требованию жены сменил свою фамилию на ее фамилию, несмотря на настойчивые просьбы родителей не делать этого. Семейная жизнь сложилась неудачно. Из-за его половой несостоятельности жена с ним развелась. Тяжело переживал семейный разлад и свой дефект.

**Физическое состояние.** Высокорослость, рост — 190 см, евнухоидные пропорции телосложения, двусторонняя истинная гинекомастия. Оволосение на лице отсутствует, на лобке — скудное. Половые органы недоразвиты, яички дряблые, величиной с голубиное яйцо. Со стороны внутренних органов патологии не обнаружено.

При кариологическом исследовании выявлено 47 хромосом с половой формулой XXУ.

**Неврологическое состояние.** Череп правильной формы, окружность — 54 см, зрачковые реакции живые, конвергирует хорошо. Оскал зубов симметричен, язык по средней линии. Сухожильные рефлексы живые, равномерные с обеих сторон. Отмечаются живые вегетативные реакции, повышенная потливость, стойкий розовый дермографизм. Тремор век и пальцев вытянутых рук в позе Ромберга. Плохо переносит жару, духоту.

**Психическое состояние.** Несколько женоподобное лицо, тонкая розовая кожа; губы чет-



ко очерчены «бантиком», округлый подбородок. Высокий голос; выглядит моложе паспортного возраста, легко вступает в контакт, мягок, эмоционален. Жалуется на повышенную сонливость, вялость. На вопрос о его интересах отвечает так: «Книги люблю, но читаю мало, в библиотеку идти далеко. Иду мимо магазина, попадетсЯ интересная книга — куплю. В кино хожу редко, в театре не помню, когда был в последний раз. А больше всего люблю поесть. В свободное время к ребЯтам хожу, выпиваем вместе. Делать что-либо лень. С братом и то раз в год встречаюсь — ехать далеко». В по-зе, в манере держать себя есть элементы вялости, слабости побуждений, некоторой инфантильности и нарочитости. Сидит, развалившись на стуле, закинув ногу на ногу, постоянно потирает лоб, опускает голову, закрывает глаза. Просит назначить ему лекарство «от вялости», но не более одной таблетки в день, чтобы «не глотать много раз». Выражает желание закурить. В конце беседы отказывается уходить — «давайте поговорим еще». О себе говорит с оттенком скепсиса, печальной иронии. Не скрывает, что в последнее время стал больше выпивать. Два раза в месяц возвращается домой пьяным: «Не помню, как прихожу». Соглашается, что надо лечиться, но обо всем говорит с усмешкой, не верит в свое выздоровление. Лишь временами соглашается взять себя в руки и не пить.

Во время беседы дает живые вегетативные реакции, лицо покрывается красными пятнами. Фон настроения — благодушно-беспечный. Отмечает беспричинные колебания настроения в сторону депрессивного: «Находит на меня, злой бываю, на мать ругаюсь, потом отхожу, прошу прощения».

Есть сознание своей неполноценности, переживает физический дефект, неудавшуюся семейную жизнь. «Лучше руку или ногу потерять, мне теперь ничего не нужно. Я человек атрофированный — ни на пляж, ни искупаться». Вместе с тем легко, без адекватного аффективного отношения в первой же беседе откровенно рассказывает об интимных отношениях с женой, о семейных конфликтах, ссорах



и драках. Открыто, без учета ситуации, цинично говорит о своих дальнейших намерениях: «Жениться не собираюсь, девушек много, не заболеть бы только». Его переживания поверхностны, не глубоки.

При экспериментально-психологическом исследовании выявляется снижение психической активности и недостаточность побуждений к деятельности. Говорит: «Интересно бы все ваши картинки пересмотреть, они, наверное, непростые, да только думать лень». Медлителен, с трудом называет картинки. Говорит: «Вертится слово, а назвать не могу». Иногда дает импульсивные, бездумные ответы. Легко теряется, неуверен в своих силах, при стимуляции и организации его деятельности становится более продуктивным. Интеллектуальный уровень невысокий. Круг знаний и представлений крайне ограничен. Суждения примитивные. Некоторые метафоры и пословицы понимает буквально: «Не плюй в колодец, пригодится воды напиться — ... Не знаю..., ну, вообще не плюй в сторону ... посмотри по сторонам, держать умеешь себя». «Не в свои сани не садись — приобрети свои и садись!» «Золотая голова — рыжая, ну не только так, в общем умная». Вместе с тем правильно объясняет такие сложные метафоры, как «каменное сердце» («Все безразлично»), «серый человек» («Недалекый»), «зубастая баба» (характер «ангельский»).

В опыте на классификацию предметов правильно выделил такие группы, как *живые существа, транспорт, лабораторное оборудование*. Наряду с этим отмечалась тенденция к детализации и разукрупнению групп. Так, например, из группы картинок с изображением животных исключил бабочку, положив ее вначале к цветам, так как «бабочки на цветочках сидят», затем переложил к картинке, где изображен жук, так как и бабочка и жук летают. (Предварительно исключил жука из группы животных.) Наконец, обе эти картинки положил к птицам на основании того же признака. Память не нарушена. Выраженной истощаемости выявить не удается.



Электроэнцефалографическое исследование. Альфа-ритм частотой 10—10,5 кол/сек, значительно гиперсинхронизированный, в сочетании с небольшим числом медленных волн регистрируется в виде веретенообразных вспышек.

Гиперсинхронизация альфа-ритма, веретенообразная форма вспышек могут быть обусловлены дисфункцией диэнцефальных структур мозга.

Глазное дно — в пределах нормы.

Краниограмма — без патологии.

Костный возраст — соответствует половозрелому субъекту.

Исследование кариотипа. При кариологическом исследовании установлено 47 хромосом при наличии 44 аутосом, одной Y-хромосомы и двух X-хромосом, что соответствует конституции XXУ.

Анализ мочи и крови — без патологии.

17 — кетостероиды — 19,25 мг/сутки.

Сумма эстрогенов — 24,6.

Эстрон — 6,68.

Эстрадиол — 5,2.

Эстриол — 12,8.

Сахар крови — 104 мг %.

Исследование спермы. В эякуляте сперматозоиды не обнаружены.

Лечение: хориогонин 1500 ед. ч. д., № 20. Тестостерон — пропионат 5% — 1,0 ч. д., в течение месяца, витамин В<sub>15</sub> 0,35 по 2 таблетки 3 раза в день в течение двух месяцев.

Заключение: Диагноз синдрома Клайнфельтера поставлен в данном случае на основании клинической картины и результатов цитогенетического исследования. У больного имеются основные клинические признаки этого заболевания: высокий рост, евнухоидные пропорции телосложения, двусторонняя истинная гинекомастия, недоразвитие половых желез. Наличие 47 хромосом за счет дополнительной X-хромосомы подтверждает диагноз. В психопатологической картине на первый план выступают основные особенности личности — вялость, пассивность, снижение психической актив-



ности, повышенная внушаемость и подчиняемость. Эти особенности психического тонуса проявляются с раннего детства как в поведении, так и в интеллектуальном развитии. Снижение психической активности, отсутствие познавательных интересов с самого раннего детства приводят к общему невысокому уровню интеллектуального развития. Несмотря на отсутствие интеллектуального дефекта, работоспособность юноши значительно ниже его интеллектуальных возможностей.

У больных, относящихся ко второму варианту, нарушения эмоционально-волевой сферы выступают на фоне олигофренического слабоумия. В структуре интеллектуального дефекта отмечаются признаки психического недоразвития. С раннего возраста эти дети не проявляли интереса к окружающему, не умели играть со сверстниками. Игры их были примитивны, однообразны, часто нецеленаправленны. Они часами возили машину, пересыпали песок, перелистывали книги, раскладывали кубики. Большинство из них были малоподвижны, пассивны, безынициативны, чрезмерно внушаемы, подчиняемы. Некоторые — расторможены, суетливы, но также непродуктивны в игровой деятельности. И те, и другие с трудом осваивались в новой обстановке.

Кроме недоразвития психики, у всех детей с раннего возраста отмечалась задержка развития статических функций, общее недоразвитие моторики и речи (первые слова появлялись в 2—3 года, фразовая речь формировалась к 5—7 годам, нередко косноязычная, со стойким заиканием).

В физическом состоянии обращала на себя внимание выраженная диспластичность, проявляющаяся больше в строении лицевого скелета, чем в особенностях телосложения. У многих отмечались неправильная конфигурация черепа (скошенный затылок, выступающие лобные бугры, низкий лоб, микроцефальный череп), уплощенное переносье, неправильно расположенные (чаще низко, иногда высоко и асимметрично) деформированные ушные раковины, высокое готическое нёбо (микрогнатизм), неправильный рост зубов, искривление и укорочение средней фаланги мизинцев. У отдельных детей выявлялось плоскостопие, высокий свод стопы типа Фридрейха, сколиоз. Рост, превышающий возрастную норму, евнухоид-



ные пропорции телосложения проявлялись лишь в возрасте 15—16 лет и были выражены нечетко. Гинекомастия отмечалась только у двух подростков в возрасте 16 лет. Яички у них до 14—15 лет по величине соответствовали возрасту. Такая стертая эндокринологическая картина синдрома Клайнфельтера при олигофрении у подростков значительно затрудняла диагностику. Исследование полового хроматина и кариотипа в этих случаях имело решающее значение для диагностики.

При неврологическом обследовании этой группы отчетливо выявлялась выраженная резидуальная неврологическая симптоматика (парез конвергенции, страбизм, четкий парез лицевого нерва по центральному типу, высокие сухожильные рефлексы с расширенной зоной, клonus стоп, одно- и двусторонние пирамидные знаки). У двух — четкий псевдобульбарный синдром. У остальных детей отмечалась микроцефалия (окружность черепа 48—52 см у подростков 13—14 лет). У пяти в анамнезе имелись указания на эпилептиформный синдром, проявляющийся как при инфекционных заболеваниях, так и самостоятельно в возрасте с года до 5 лет.

Следует подчеркнуть, что признаки гипертензионного синдрома были более отчетливо выражены при олигофрении. У двух больных отмечался стойкий ночной энурез до 14—15 лет.

В анамнезе больных, относящихся ко второму варианту, отмечались либо патология внутриутробного или перинатального периода (недоношенность, природовая асфиксия, родовая травма), либо тяжелые инфекции с мозговыми явлениями, перенесенные в раннем возрасте.

Интеллектуальная недостаточность у них особенно отчетливо проявлялась к началу школьного обучения. Ведущим в структуре интеллектуального дефекта было недоразвитие высших форм познавательной деятельности по типу олигофрении. Это особенно ярко выступало при экспериментально-психологическом исследовании. В опыте на классификацию картинок эти дети выделяли такие группы, как *мебель, овощи, животные, люди, посуда*. При укрупнении групп объединяли их по конкретным ситуационным признакам. Например: «Люди, мебель, посуда — все нужное для человека». При исключении четвертой лишней картинки обследуемые справлялись с наиболее легкими вариантами заданий; более трудные

задания даже при  
них непосильными.  
ниями дети устанав  
кам, переносный см  
буквально. Низкий  
но отчетливо высту  
арифметических зад  
Недоразвитие п  
сочеталось с такими  
тами, как инертност  
цессов. Эти дети со  
молчаливы и малос  
заданиях они медле  
сируются на задани  
у них запас знаний,  
извне и организаци  
напряжению в рабо  
обучении. Эти нару  
связаны с вялостью  
сти, снижением пси  
занятиях у них ока  
возможностей. Учит  
в учебной работе, на  
подчиняемость, вял  
некоторых из них. С  
ности у большинств  
кой дебильности.

Для иллюстраци  
ных этого варианта

Дима 3.

Анализ

Отец — 40 лет

от 1-й беремен

22 года. Пер

сикоз (тошн

ные, на 7-м ме

фиксии, вес

прикладывали

выписан чере

но. До 4 лет

затем в детдо

игрушками.



задания даже при оказании помощи оказывались для них непосильными. Различия между предметами и явлениями дети устанавливали по второстепенным признакам, переносный смысл пословиц и метафор понимали буквально. Низкий уровень логических процессов особенно отчетливо выступал при освоении счета и решении арифметических задач.

Недоразвитие познавательной деятельности обычно сочеталось с такими характерными для олигофрении чертами, как инертность и замедленность психических процессов. Эти дети сонливы, вялы, несколько заторможены, молчаливы и малообщительны. При интеллектуальных заданиях они медленно включаются в работу, плохо фиксируются на задании, не умеют использовать имеющийся у них запас знаний, нуждаются в постоянной стимуляции извне и организации их деятельности. Они не способны к напряжению в работе и остаются малопродуктивными в обучении. Эти нарушения интеллектуальной деятельности связаны с вялостью, слабостью побуждений к деятельности, снижением психического тонуса. Продуктивность в занятиях у них оказывается ниже их интеллектуальных возможностей. Учителя указывают на пассивность детей в учебной работе, на отсутствие собственной инициативы, подчиняемость, вялость, на повышенную утомляемость некоторых из них. Степень интеллектуальной недостаточности у большинства больных соответствовала неглубокой дебильности.

Для иллюстрации психических особенностей больных этого варианта приводим клинические наблюдения.

Д и м а З., 1950 г. р., ученик VIII класса вспомогательной школы-интерната.

А н а м н е з. Мать — 40 лет, медсестра, здорова. Отец — 40 лет, военнослужащий. Ребенок родился от 1-й беременности, когда родителям было по 22 года. Первые три месяца беременности — токсикоз (тошнота, рвота). Роды — преждевременные, на 7-м месяце, ребенок родился в глубокой асфиксии, вес — 1100 г, рост — 48 см, к груди не прикладывали, кормили из пипетки. Из роддома выписан через 2 месяца, вскармливали искусственно. До 4 лет воспитывался в доме ребенка № 12, затем в детдомах. Рос вялым, мало интересовался игрушками, к детям не тянулся, в психическом



развитии отставал от сверстников. В конце первого года обучения в массовой школе (8 лет) был переведен во II класс вспомогательной школы-интерната, так как не мог освоить навыков чтения, счета и письма. Во вспомогательной школе после дополнительных занятий с педагогом научился читать, освоил элементарный счет на конкретном материале. В старших классах успевал на 4 и 5. Вежлив, исполнительен, добросовестен и пунктуален в работе. Трудолюбив, охотно выполняет хозяйственные поручения в классе — подметает пол, вытирает пыль, поливает цветы. Однако собственной инициативы и интереса ни к чему не проявляет. От физической работы легко утомляется. Стараются скрыть, что физически слабее других ребят. Стал более замкнутым, большую часть времени проводит один, привязан к матери, старается помочь ей по хозяйству. По отзывам педагогов, в занятиях вял, медлителен, малоактивен. С детьми уживается, но застенчив и крайне обидчив, любое замечание детей принимает за личную обиду, плачет, жалуется педагогам.

С 12 лет появились головные боли, сопровождающиеся тошнотой. Устает от занятий в школе, становится еще более вялым, сонливым.

**Физическое состояние.** Диспластичен, высокого роста (174 см), астенического телосложения, выражены евнухоидные пропорции, высокая талия, длинные конечности, особенно нижние, размер обуви — 40. Питание понижено, мышечная система развита слабо. Обращает внимание диспропорция между маленькой головкой (окружность черепа — 48 см), высоким ростом и длинными конечностями. Оттопыренные ушные раковины; уплощенное переносье, эпикантус, высокий голос. Вторичное оволосение скудное, на лобке отсутствует, половые железы в мошонке величиной 2×1 см, дряблой консистенции.

**Неврологическое состояние.** Череп микроцефальной формы со сглаженным затылком, сдавлен с боков, на висках усилена венозная сеть. При оскале зубов слегка отстаёт правый угол рта. Язык при высовывании отклоняется вправо. Сухо-

жилые рефл.  
ются живые ве  
дней и стоп.  
Психич

внимательно в  
просы, отвеча  
тихим голосом  
словарным зап  
ванная, бедная  
вает, что учите  
ворит, что труд  
ский язык. По  
тать слесарем,  
ему больше нр  
лось бы работа

Запас сведе

Говорит, что л  
тературу. Из л  
танные «Военн  
Пересказал те  
подробностями  
ную мысль рас  
ся начать расс  
улыбался, но в  
ле наводящих в  
вила, может н  
второстепенные  
нужную часть  
даже после нео  
то слово, котор  
лах 100 считае  
дается деление  
так, например,  
может придума  
числа. Однако  
умеет, отказыв  
вопроса. Не з  
величин. На во  
вечает: в 2 ра  
объяснения на  
отвечает: «В 2  
зует оказыв  
просы



жильные рефлексy равномерно оживлены. Отмечаются живые вегетативные реакции, потливость ладоней и стоп.

Психическое состояние. В беседе вял, внимательно выслушивает обращенные к нему вопросы, отвечает после длительной паузы, вяло, тихим голосом, невыразительно, с недостаточным словарным запасом; мимика мало дифференцированная, бедная, но адекватная. О себе рассказывает, что учится «средне», достаточно критично говорит, что труднее дается арифметика и легче русский язык. По окончании школы собирается работать слесарем, так как «этому учат в школе», но ему больше нравится сельское хозяйство и хотелось бы работать в деревне.

Запас сведений и представлений ограничен. Говорит, что любит читать сказки и «военную» литературу. Из любимых книг назвал недавно прочитанные «Военные рассказы» (автора не помнит). Пересказал текстуально с излишними книжными подробностями. Просьба кратко повторить основную мысль рассказа вызвала затруднение, пытался начать рассказывать снова, краснел, смущенно улыбался, но выполнить просьбу не смог даже после наводящих вопросов. Знает грамматические правила, может найти и охарактеризовать главные и второстепенные члены предложения, но находит не нужную часть речи (например, глагол), а упорно, даже после неоднократных исправлений, разбирает то слово, которое стоит следующим. Устно в пределах 100 считает с ошибками, особенно трудно дается деление. Выученное в школе знает твердо, так, например, состав числа, таблицу умножения; может придумать трехзначные и четырехзначные числа. Однако сам говорит, что задачи решать не умеет, отказывается решить простую задачу в два вопроса. Не знает и не понимает сравнительных величин. На вопрос: на сколько 12 больше 5 — отвечает: в 2 раза. «Почему?» « $10:5=2$ ». После объяснения на вопрос: на сколько 12 больше 5 — отвечает: «В 2 раза,  $12:5$ ,  $12 \times 5$  ...» Плохо использует оказываемую ему помощь и наводящие вопросы.



При экспериментально-психологическом исследовании выявляется низкий уровень процессов обобщения, инертность и замедленность психических процессов, снижение психического тонуса. Сравнения проводит по второстепенным признакам («Волк от собаки отличается тем, что у волка хвост висит, а у собаки торчит—кверху»). Подвести к ответу по существу при помощи наводящих вопросов не удается. Метафоры и пословицы, более сложные и незнакомые, вызывают затруднения («Серый человек» — несправедливый, нечестный, «Не плюй в колодезь, пригодится воды напиться» — плюнешь, можно заразить всех людей), в то время как более известные — «Золотые руки», «Не в свои сани не садись» — объясняет правильно. При исключении четвертой лишней картинки действует правильно, но при объяснении своих действий не может выделить существенных признаков предметов. Так, например, из четырех картинок — стул, стол, кровать, чашка, — правильно исключая чашку, мотивирует так: стул, стол — это все деревянное, а чашка — стеклянная. В более элементарных и известных ему сочетаниях встречаются и правильные обобщения (обувь, овощи, фрукты). В опыте на классификацию образование групп картинок не вызывает больших трудностей. Однако при укрупнении правильно созданных групп большой оказывается несостоятельным. К эксперименту интереса не проявляет. В конце работы становится еще более вялым и медлительным, хотя утомляемости не обнаруживает. Временами качество ответов резко ухудшается. Обследуемый забывает условие задачи. При стимуляции и подбадривании может ответить несколько лучше. Память не изменена.

Электроэнцефалографическое исследование. 1. Альфа-ритм — неравномерный, небольшой амплитуды, частота — 9 кол/сек, регистрируется во всех областях коры. В затылочной области амплитуда альфа-ритма ниже, чем в теменной и центральной.

2. Периодически в теменной и центральной областях альфа-ритм возникает в виде вспышек в сочетании с более медленными колебаниями и остро-

конечными в  
менных обла  
ный комплек  
приобретать  
ЭЭГ ука  
активности м  
кой активност  
дисфункцию  
Кариоло  
ловой хромати  
довании карио  
ловой формул  
дополнительно  
Лечение  
сернокислой м  
день № 10; ви  
раза в день. По  
Заключе  
массовом иссл  
тей, обучающи  
агноз хромосо  
ставлен на осн  
матина (19%)  
личии дополни  
дования дали  
Клайнфельтера  
лость, евнухи  
уменьшенные  
половые желез  
недостаточное  
верждают это  
Отставание  
развитии с сам  
знавательного  
лектуального д  
пает недоразви  
недостаточност  
ность и замедл  
звоняют говори  
лектуального д  
кую дебиленнос  
хологическо  
вают ли



конечными волнами. Иногда в центральной и теменных областях регистрируется высокоамплитудный комплекс пик-волна, который нередко может приобретать генерализованный характер.

ЭЭГ указывает на отклонения электрической активности мозга от нормы. Характер электрической активности можно расценить как указание на дисфункцию мезо-диэнцефальных структур мозга.

Кариологическое исследование. Половой хроматин — 19% справа и слева. При исследовании кариотипа обнаружено 47 хромосом с половой формулой XXУ, что указывает на наличие дополнительной X-хромосомы.

Лечение: инъекции 25-процентного раствора сернокислой магнезии по 3,0 внутримышечно через день № 10; витамин В<sub>15</sub> 0,35 по две таблетки два раза в день. Поливитамины.

Заключение: Обследуемый выявлен при массовом исследовании полового хроматина у детей, обучающихся во вспомогательной школе. Диагноз хромосомной аномалии в данном случае поставлен на основании исследования полового хроматина (19%) и кариотипа (47 хромосом при наличии дополнительной X-хромосомы). Эти исследования дали основание предположить синдром Клайнфельтера. Клинические данные (высокорослость, евнухоидные пропорции телосложения, уменьшенные в размерах дряблой консистенции половые железы, скудное вторичное оволосение, недостаточное развитие мышечной системы) подтверждают это предположение.

Отставание от сверстников в интеллектуальном развитии с самого раннего детства, отсутствие познавательного интереса, четкая структура интеллектуального дефекта, где на первый план выступает недоразвитие познавательной деятельности, недостаточность логического мышления, инертность и замедленность психических процессов позволяют говорить об олигофрении. Степень интеллектуального дефекта можно определить как легкую дебилность. Об этом говорят результаты психологического исследования (затруднения вызывают лишь наиболее сложные задания, требующие



определенного уровня отвлечения и обобщения; более элементарные, основанные на механическом запоминании, оказываются доступными).

На этом фоне у больного отмечается нарушение работоспособности, связанное со снижением психического тонуса, недостаточностью побуждений к деятельности при отсутствии выраженной утомляемости. Эти особенности интеллектуальной деятельности снижают продуктивность в занятиях.

Кроме того, следует указать на характерологические особенности мальчика — сензитивность, обидчивость, сознание своей неполноценности.

Патология эмбрионального периода (токсикоз беременности, глубокая недоношенность), а также природовая асфиксия являются добавочными экзогенными факторами. Они воздействуют на биологически аномальный организм, возникший еще в гаметогенезе в результате нерасхождения половых хромосом.

Окончательно решить вопрос об этиологии олигофрении в данном случае трудно. Возможно, что значительную роль играют и добавочные экзогенные вредности.

На фоне выраженного недоразвития познавательной деятельности у 7 детей этой группы отмечались расстройства поведения, по характеру приближающиеся к психопатоподобным. Трудности поведения у этих детей обычно проявляются уже с дошкольного возраста. Они были двигательны беспокойны, суетливы, легко возбудимы, неуживчивы в коллективе. В школьном возрасте общая вялость и недостаточная активность сочетались с эмоциональной неустойчивостью, повышенной внушаемостью, склонностью к аффективным вспышкам, импульсивным поступкам (побеги, склонность к воровству).

Для иллюстрации приводим историю болезни подростка с синдромом Клайнфельтера, где олигофрения осложнена чертами психопатоподобного поведения.

Петя Р., 1953 г. р., ученик IV класса вспомогательной школы.

Анамнез. Материальные условия в семье удовлетворительные. Мальчик безнадзорен, предоставлен улице. Наследственная отягощенность отрицается.

Мать, 3  
Отец умер  
сапожником  
1-я беремен  
от 2-й — ро  
излияния в  
бенок с в  
верхней чел  
«волчья па  
ца от пневм  
лись норма  
закончилас  
месяце. От  
больной — с  
Во время  
отцу — 43 го  
рошем само  
Кормить при  
Раннее  
сяцев, отдел  
вая речь — к  
В грудном в  
игрушками,  
Ночью плохо  
Перене  
при повышен  
ные подергив  
лезнь Боткин  
дизентерия, к  
вался дома,  
от сверстник  
быть возле м  
интересовалс  
хонного обих  
же был отчис  
учителя, не м  
кой, вставал  
С 10 лет обуч  
тернате. Дуб  
занятиям не  
легко отвлека  
нении интел  
живает



Мать, 52 г., по профессии продавец, здорова. Отец умер 44 лет от инфаркта миокарда, работал сапожником. У матери было 9 беременностей. 1-я беременность закончилась мертворождением, от 2-й — родилась дочь, умершая 28 лет от кровоизлияния в мозг; от 3-й беременности родился ребенок с врожденным дефектом — незаращением верхней челюсти и мягкого нёба («заячья губа» и «волчья пасть»), умерший в возрасте одного месяца от пневмонии. От 4, 5 и 6-й беременностей родились нормальные здоровые дети. 7-я беременность закончилась самопроизвольным выкидышем на 3-м месяце. От 8-й — родился здоровый ребенок. Наш больной — от 9-й беременности.

Во время 9-й беременности матери было 39 лет, отцу — 43 года. Беременность протекала при хорошем самочувствии, роды — в синей асфиксии. Кормить принесли на третьи сутки.

Раннее развитие. Ходить начал с 11 месяцев, отдельные слова появились с 5 лет, фразовая речь — косноязычная, с заиканием — с 7 лет. В грудном возрасте был вялым, не интересовался игрушками, слабо реагировал на окружающее. Ночью плохо спал, был беспокоен.

Перенесенные заболевания. До года при повышении температуры отмечались судорожные подергивания в руках и ногах. В 2 года — болезнь Боткина в тяжелой форме; в 3—4 года — дизентерия, корь, скарлатина. До школы воспитывался дома, отставал по психическому развитию от сверстников. С детьми общался мало, старался быть возле матери, не умел играть, игрушками не интересовался, манипулировал с предметами кухонного обихода. В школу пошел в 9 лет, но тут же был отчислен, так как не понимал объяснений учителя, не мог освоиться со школьной обстановкой, вставал во время уроков, ходил по классу. С 10 лет обучается во вспомогательной школе-интернате. Дублировал I и III классы. Интересы к занятиям не было. На уроках неусидчив, рассеян, легко отвлекаем, медлителен и инертен при выполнении интеллектуальных заданий. Тяжело переживает насмешки детей по поводу его заикания,



плачет, жалуется педагогу. Уже с I класса в педагогических характеристиках указывается на трудности поведения у мальчика: расторможен, упрям, лжив, берет чужие вещи. С 11 лет, обычно в компании 2—3 ребят, начал убегать из интерната, катается на электричке, гуляет в парке. Иногда убегает из дома, чтобы пропустить занятия в школе. Свое поведение ничем не мотивирует, легко дает обещания исправиться, но не выполняет их. Общается с ребятами, старшими по возрасту, под их влиянием начал курить. Несмотря на проведенный курс аминазинотерапии, остается трудным по поведению. К школьным занятиям не проявляет никакого интереса. Неровен в поведении, иногда ненадолго удается заинтересовать мальчика, привлечь к работе, тогда он спокоен, продуктивен, написал на «4» контрольные работы по русскому языку и арифметике. Но чаще неуравновешен, груб, легко возбудим, аффективно неустойчив. В состоянии аффекта может ударить «чем попадется под руку».

В текущем году перестал посещать уроки, занимается только в трудовых мастерских. По словам инструктора по труду, работает неровно. При обещании премии за выполнение задания — работает с интересом, чаще — вял, пассивен, рассеян, отвлекаем, инициативы ни в чем не проявляет, во всем идет на поводу у старших ребят. Пользуется любым поводом, чтобы пропустить занятия, большую часть времени проводит на улице в компании старших ребят.

С 15 лет стал более грубым, дерзким, не терпит замечаний, в ответ на малейшее замечание отвечает аффективной вспышкой, становится злобным, убегает из дома. Возвращается иногда на следующий день, ночует у родственников.

Физическое состояние. Диспластичен. Высокого роста (171 см). Сутулость. Оттопыренные ушные раковины, эпикантус. Мозговая часть черепа значительно меньше лицевой. Двусторонняя истинная гинекомастия. Вторичное оволосение на лобке скудное. Половые железы резко недоразвиты, дряблые.

Невр  
ность чер  
сколько у  
вый угол  
няется в  
повышен  
повышен  
тянутых  
ные реак  
Псих  
мерно по  
лив в дви  
ногти. На  
ваясь, вна  
и тут же  
вспыльчив  
вспышка в  
ной реакц  
ной так о  
«Когда зло  
спрятаться  
Они меня  
то, что я ар  
ние мне ху  
легко рани  
прозвища т  
учебе. В от  
школы, из д  
ценности. П  
«Я бы и там  
ков снижен  
и регулиров  
Обращае  
развития и  
жающем. С  
времена год  
ма, лето»  
дое из них:  
летом — от  
тер». Путае  
тивно поним  
При эк  
довани



Неврологическое состояние. Окружность черепа — 52 см. Правая глазная щель несколько уже. При оскале зубов слегка отстает левый угол рта. Язык при высовывании слегка отклоняется вправо. Сухожильные рефлексy равномерно повышены. Выраженный вегетативный синдром: повышенная потливость. Тремор век и пальцев вытянутых рук в позе Ромберга. Живые вазомоторные реакции.

Психическое состояние. Суетлив, чрезмерно подвижен, небрежен в одежде, тороплив в движениях, перебирает пальцами, грызет ногти. На вопросы отвечает быстро, не задумываясь, вначале всегда давая неправильный ответ и тут же поправляясь. Аффективно неустойчив, вспыльчив, но легко успокаивается. Аффективная вспышка всегда сопровождается бурной вегетативной реакцией, заканчивается слезами. Сам больной так описывает свои аффективные разряды: «Когда злой бываю, я могу сразу убить, а потом спрятаться, чтобы не увидели. А злюсь я на ребят. Они меня называют зайкой, психованным и все за то, что я арифметику лучше их знаю. Русский, чтение мне хуже, ведь говорить — трудно». Обидчив, легко раним, болезненно реагирует на обидные прозвища товарищей, на свою несостоятельность в учебе. В ответ на замечание, на обиду убегает из школы, из дома. Есть переживание своей неполноценности. Просит перевести его в массовую школу. «Я бы и там смог учиться». Критика своих поступков снижена. Не может оценить своего поведения и регулировать его.

Обращает внимание невысокий уровень общего развития и ограниченный запас сведений об окружающем. Он не может последовательно назвать времена года (называет: «Зима, осень, весна, зима, лето»). Скучно и примитивно описывает каждое из них: «Зимой плохо, в школу идешь быстро, летом — отдыхаешь. Зимой снег идет, метель, ветер». Путает названия месяцев. Буквально примитивно понимает метафоры и пословицы.

При экспериментально-психологическом исследовании выявляется низкий уровень логических



процессов, недоразвитие абстрактного мышления. Хотя в опыте на классификацию картинок он без труда выделил группы, правильно назвав их обобщающими словами — животные, мебель, одежда, птицы, цветы, люди, но наряду с правильными ответами встречались и гораздо более низкие по содержанию ответы, где на первый план выступали конкретно-ситуационные связи. Так, например, бутылку, чашку, стакан, чернильницу объединяет в одну группу, так как они стеклянные, а самолет, пароход, машину и велосипед — в другую, так как это все железное. Исходя из того же принципа, в эту же группу добавляет циркуль и ножницы. При небольшой помощи экспериментатора и наводящих вопросах удается получить правильные, более обобщенные ответы.

В самостоятельной работе вновь становится на путь конкретно-ситуационных связей: группу людей объединяет с группой «стеклянная посуда», добавляя туда чернильницу, так как «людям и чай попить и пописать надо». В интеллектуальной деятельности вял, медлителен, инертен, не уверен в себе, легко теряется, быстро «сникает», теряет интерес к заданию, дает ответы ниже своих возможностей. Продуктивность в значительной мере повышается при стимуляции и организующей помощи экспериментатора.

Электроэнцефалографическое исследование. 1. Альфа-ритм — небольшой амплитуды, неравномерный, частотой 9—10 кол/сек, в сочетании с бета-ритмом и тэта-волнами регистрируется в затылочной области коры.

2. В теменных и центральных областях на фоне полиморфной кривой регистрируются билатеральные вспышки тэта-волн.

Наличие билатеральных вспышек тэта-волн в передних областях коры указывает на заинтересованность мезодицефальных структур мозга.

Кариологическое исследование. В мазках слизистой оболочки полости рта половой хроматин обнаруживается в 20% справа и слева.

При кариологическом исследовании установлено модальное число хромосом — 47 при наличии

44 аутосом  
сом, что со  
Лечен  
лой магне  
по 1,02 раз  
Заклю  
довании по  
ся во вспо  
агноз синдр  
лен на осн  
тических и  
развитии с  
нии, связа  
деятельност  
преобладан  
ления, от  
узость кру  
данном слу  
Интеллек  
больного с  
занным со  
лостью, па  
ных интере  
Черты псих  
ная неустой  
чика с оп  
шаемого, в  
чивого. Эт  
(сочетание  
внушаемост  
делают неб  
Сопоставляя к  
кие данные двух  
метить, что при с  
более грубая дис  
ко в особенностях  
го скелета. Невро  
выраженной, встр  
тензионной, синдр  
лее, нередко в вид  
ва эмоционально  
и нередко проявл  
дения.



44 аутосом, одной Y-хромосомы и двух X-хромосом, что соответствует конституции XXУ.

Лечение: инъекции 25-процентной сернокислой магнезии в/м до 5,0 № 10, аминазинотерапия по 1,0 2 раза в день в течение месяца.

Заключение: мальчик выявлен при обследовании полового хроматина у детей, обучающихся во вспомогательной школе-интернате № 3. Диагноз синдрома Клайнфельтера у больного поставлен на основании клинических данных и цитогенетических исследований. Отставание в психическом развитии с раннего детства, затруднения в обучении, связанные с недоразвитием познавательной деятельности, выявившиеся в школьном возрасте, преобладание конкретно-ситуационных форм мышления, отсутствие познавательных интересов, узость кругозора — все это позволяет говорить в данном случае об олигофрении.

Интеллектуальное недоразвитие сочетается у больного с нарушением работоспособности, связанным со снижением психического тонуса, вялостью, пассивностью, отсутствием познавательных интересов, что отмечалось с раннего возраста. Черты психопатоподобного поведения (аффективная неустойчивость, побег) развиваются у мальчика с определенным складом личности: внушаемого, вялого, пассивного, психически неустойчивого. Эти особенности клинической картины (сочетание слабости побуждений, повышенной внушаемости с аффективной неустойчивостью) делают неблагоприятным прогноз.

Сопоставляя клинические проявления и анамнестические данные двух выделенных нами вариантов, можно отметить, что при олигофрении (14 человек) отмечалась более грубая диспластичность, проявляющаяся не только в особенностях телосложения, но и в строении лицевого скелета. Неврологическая симптоматика была более выраженной, встречались локальные поражения; гипертензионный синдром выявлялся чаще и протекал тяжелее, нередко в виде гипертензионных кризов. Расстройства эмоционально-волевой сферы были выражены грубее и нередко проявлялись в виде психопатоподобного поведения.



Клинические особенности больных этого варианта напоминают выделяемые М. С. Певзнер (1956, 1958, 1959), И. А. Юрковой (1959) и другими авторами отдельные варианты олигофрении со сложным патогенезом, где наряду с аномалией развития отмечались остаточные явления перенесенных мозговых заболеваний (ликвородинамические, сосудистые нарушения).

Все это дает основания предполагать, что у больных, относящихся ко второму варианту, наряду с хромосомной абберацией имели место и другие, дополнительные факторы. Анамнестические сведения о перенесенных внутриутробных и ранних постнатальных вредностях этому не противоречат. Для окончательного решения вопроса требуется дальнейшее изучение на бóльшем количестве наблюдений.

Таким образом, изучение анамнестических данных и клинических проявлений выявило, что наиболее тяжелые формы синдрома Клайнфельтера, где в клинической картине отмечается олигофреническое слабоумие, являются осложненными вариантами этого заболевания, возникшими в результате воздействия на биологически аномальный организм добавочных экзогенных вредностей во внутриутробном, перинатальном или раннем постнатальном периоде.

Как известно, все типы хромосомных абберрантов отличаются большой изменчивостью. Очевидно, наличие лишней хромосомы или ее нехватка сильно нарушает гомеостатические механизмы, из-за чего эти абберранты оказываются особо восприимчивыми к любым вредным воздействиям — внешним и внутренним.

Лечение детей и подростков с синдромом Клайнфельтера представляет собой актуальную, но сложную задачу. Тот факт, что изменения со стороны психики занимают большое место в клинической картине заболевания, указывает на необходимость сочетания гормональной терапии с психотропными препаратами. Исходя из ведущего психопатологического синдрома в клинической картине каждого из изученных заболеваний, мы наряду с гормональной терапией применяли как стимулирующие, так и седативные препараты.

При синдроме Клайнфельтера в детском возрасте, когда заместительная гормональная терапия еще не применяется, назначение того или иного психофармакологического препарата.

ческого препарата зави-  
психического дефекта. П-  
туальной недостаточности  
хической активности, сл-  
ности, а иногда и элемен-  
стимулирующих средств  
мина В<sub>15</sub>, витаминов гру-  
ло работоспособность  
школьных занятиях.  
П-уалиции в клини-

При наличии в клинической картине психопатоподобного поведения при гипертензии (чаще при олигофрении), мы временно с дегидратационными курсами лечения аминазином и магнесии несколько уменьшили эффект острого приступа. Однако эффект оказался длительная терапия различными нейролептиками и курсы дегидратации.

В юношеском возрасте мональными препаратами должна проводиться с оптимальным динамическим замещающей терапией тестостерон) нередко паний, особенно сексуальными, грубыми, требует назначения селзатов, а иногда средств.

Суммируя полученные  
ные, можно сказать, что  
структуре психического  
интеллектуальной недо-  
слабоумие, невысокий ин-  
четливо выступают типич-  
признаки. Это — снижен-  
побуждений к деятельно-  
личности (частичный по-  
ми неустойчивости).



ческого препарата зависит от особенностей структуры психического дефекта. При олигофрении, когда интеллектуальная недостаточность усугублялась снижением психической активности, слабостью побуждений к деятельности, а иногда и элементами церебрастении, назначение стимулирующих средств типа нуредала, индопана, витамина В<sub>15</sub>, витаминов группы В и С, значительно повышало работоспособность больных, их продуктивность в школьных занятиях.

При наличии в клинической картине выраженной аффективной неустойчивости, сочетающейся с элементами психопатоподобного поведения и явлениями внутричерепной гипертензии (чаще всего это отмечалось на фоне олигофрении), мы применяли аминазинотерапию одновременно с дегидратационными средствами. Проведение курсов лечения аминазином и инъекциями сернокислой магнезии несколько уменьшало аффективную напряженность. Однако эффект от лечения был нестойким, требовались длительная терапия поддерживающими дозами различных нейролептических препаратов и повторные курсы дегидратации.

В юношеском возрасте комбинированная терапия гормональными препаратами и психотропными средствами должна проводиться с особой осторожностью и под тщательным динамическим наблюдением психиатра. На фоне заместительной терапии (хориогонический гонадотропин, тестостерон) нередко появляется расторможение влечений, особенно сексуального. Больные становятся раздражительными, грубыми, отмечается бессонница, неприятные сновидения. Появление указанной симптоматики требует назначения седативных препаратов, транквилизаторов, а иногда и временной отмены стимулирующих средств.

Суммируя полученные нами психопатологические данные, можно сказать, что при синдроме Клайнфельтера в структуре психического дефекта, независимо от степени интеллектуальной недостаточности (олигофреническое слабоумие, невысокий интеллект в пределах нормы), отчетливо выступают типичные, по нашим наблюдениям, признаки. Это — снижение психического тонуса, слабость побуждений к деятельности и своеобразная структура личности (частичный психический инфантилизм с чертами неустойчивости), проявляющиеся на фоне интеллект-



туального недоразвития, выраженного в различной степени.

Изучение частоты распространенности синдрома Клайнфельтера среди олигофренов с различной глубиной интеллектуального дефекта показало, что больные с синдромом Клайнфельтера чаще встречаются среди учащихся вспомогательных школ, чем среди детей, находящихся в детских домах для глубоко умственно отсталых (Д. Д. Федотов, Ю. Л. Шапиро и др., 1970; Н. С. Казей, 1970). Это подтверждает данные психопатологического изучения.

Сочетание интеллектуальной недостаточности с описанными выше синдромами создает единую психопатологическую картину, характерную для синдрома Клайнфельтера.

Олигофрения при синдроме Клайнфельтера в силу специфических особенностей может быть отнесена к своеобразной атипичной форме олигофрении.

#### Л и т е р а т у р а

- Батикян Г. Г., Абгарян Д. В. и др. Изучение полового хроматина у умственно отсталых детей спецшкол г. Еревана. «Биологический журнал Армении», 1968, 21.
- Боченкова Я. К., Будаев В. И. Исследование полового хроматина у детей-олигофренов. «Доклады 3-й научной конференции, посвященной теоретическим и практическим вопросам генетики и паразитологии». Кемерово, 1969.
- Бочков Н. П., Антошина М. М., Стонова Н. С. Аномалии по половым хромосомам у умерших и мертворожденных детей. «Цитология», 1966, № 8.
- Ворошилин С. Олигофрении, обусловленные аномалиями числа X-хромосом. Клиника и распространенность их в некоторых контингентах населения Свердловской области. Канд. дисс., 1969.
- Казей Н. С. Материалы к изучению синдрома Клайнфельтера. «Вопросы эндокринологии». Минск, 1970.
- Кахана А. М., Кузнецова В. С., Жук А. А. Психические нарушения при болезни Клайнфельтера. «Журнал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова», 1968, т. 68, вып. 12.
- Райская М. М. Психические особенности больных с аномалиями в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера и Шерешевского—Тернера. Канд. дисс. М., 1968.
- Рахальский Ю. Е., Сировский А. А., Сировская С. А. Психические нарушения при патологии половых хромосом. «Материалы II Всероссийского съезда невропатологов и психиатров». М., «Медицина», 1967.
- Тимофеев Н. Н., Пономаренко А. М., Тимофеева А. Н., Озол М. П., Волюнкина Г. Ю. Болезнь Клайнфельтера и олигофрения. «Жур-



- нал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова», 1966, № 7.
- «Хромосомные болезни человека». Под ред. Е. Ф. Давиденковой. Л., «Медицина», 1965.
- Шапиро Ю. Л. и др. Результаты изучения полового хроматина у больных олигофренией. «Проблемы олигофрении». Под ред. Н. Н. Ляшко и Д. Д. Федотова. М., 1970.
- Эфроимсон В. П., Давиденкова Е. Ф. и др. Генетика и медицина. Журнал «Генетика», 1966, № 10.

- Barr M. et al. The chromatin-positive Klinefelter's syndrome among patients in mental deficiency hospitals. «Journal mental deficiency research», 1960, v. 4.
- Bergemann E. Geschlechtschromatin Bestimmungen am Neugeborenen. «Schweizerische medizinische Wochenschrift», 1961, Bd. 91.
- Breakey W. R. Sex chromatin analyses in mentally defective populations. «Journal of anatomy», 1961, v. 95.
- Carr D. H. Chromosome studies in spontaneous abortions. «Journal obstetrics gynaecology», 1965, v. 26.
- Casey M. et al. Sex chromosome abnormalities in two state hospitals for patients requiring special security. «Nature», 1966, N 209.
- Chapelle A. de la, Hortling H. Frequency of Klinefelter's syndrome and gonadal dysgenesis in oligophrenia. «Nordisk medicine», 1960, v. 63.
- Ferguson-Smith M. Chromatin-positive Klinefelter's syndrome (primary micro-orchidism) in a mental deficiency hospital (Glasgow). «Lancet», 1958, v. 1.
- Ferguson-Smith M. The prepuccertal testicular lesion in chromatin-positive Klinefelter's syndrome (primary micro-orchidism as seen in mentally handicapped children. «Lancet», 1959, v. 1.
- Ferguson-Smith M. Sex chromatin anomalies in mentally defective individuals. «Acta cytologica», 1962, v. 6.
- Forssman H., Lambert G. Mental subnormality, epilepsy, psychoses and social maladjustment the Klinefelter's syndrome. «Proceedings of the International Congress on the scientific study of mental deficiency». Copenhagen, 1964, v. 1.
- Fraser I. et al. The XXX syndrome: frequency among mental defectives and fertility. «Lancet», 1960, v. 2.
- Hall B. Delayed ontogenesis in human trisomy syndromes. «Hereditas», 1965, v. 52.
- Israelson W., Taylor A. Chromatin-positive presumed Klinefelter's syndrome. Survey of boys in London schools for educationally subnormal children. «British medical journal», 1961, v. 1.
- Johnston A. et al. The triplo-X syndrome. Clinical pathological and chromosomal studies in three mentally retarded cases. «British medical journal», 1961, v. 2.
- Macleay N. et al. Sex chromosome abnormalities in new-born babies. «Lancet», 1964, v. 1.
- Macleay N. et al. A survey of sex-chromosome abnormalities among 4514 mental defectives. «Lancet», 1962, v. 1.
- Moore K. Sex reversal in new-born babies. «Lancet», 1959, v. 1.
- Mosier H. et al. The frequency of the positive sex chromatin pattern in males with mental deficiency. «Pediatrics», 1960, v. 25.



- Pfeiffer E.* Das Erscheinungsbild der Trisomie des X-Chromosoms bei Jugendlichen (Triplo-X-Syndrom). «Wochenschrift Kinderheilkunde», 1967, v. 115.
- Polani P.* Chromosome anomalies and abortions. «Developmental medical children neurology», 1966, v. 8.
- Prader A.* et al. Frequency of the true (chromatin-positive Klinefelter's syndrome). «Lancet», 1968, v. 1.
- Sanderson A., Stewart J.* Nuclear sexing with acetoorcein. «British medical journal», 1961, v. 2.
- Shetty K.* et al. Sex chromatin in prednison-treated children. «British medical journal», 1966, v. 2.
- Tjio J., Levan A.* The chromosome number of man. «Hereditas», 1956, N 42.
- Twisselmann Fr.* et al. Incidence on genetics of mechanism of segregation and disjunction at meiosis in man. «Nature», 1962, v. 196.

Вскор  
риотипа ч  
аберантно  
(Lejeune,  
исследова  
В дал  
абберация  
тау) и о с  
транслока  
находили  
френов-ди  
рить уже с  
нях, или х  
Наруш  
турные) з  
несбаланс  
умия хара  
интеллекту  
ния. Ауто  
раженным  
анатомичес  
циях, вызв  
аутопсии, н  
тия и дисп  
ническими  
степенью и  
пластическ  
и зарубеж  
психопатол  
лектуально  
Нами б  
у которых



## КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ОЛИГОФРЕНОВ-ДИСПЛАСТИКОВ

Т. Г. Дерило, А. А. Ревазов

Вскоре после описания Tjio и Levan нормального кариотипа человека (1956) появилось сообщение о наличии аберантного кариотипа у больных болезнью Дауна (Lejeune, 1959). Это открытие было подтверждено рядом исследователей.

В дальнейшем появились сообщения о численных абберациях-трисомиях (синдром Эдвардса, синдром Патау) и о структурных абберациях хромосом — делециях, транслокациях, инверсиях, изохромосомах. Эти аномалии находили у детей с врожденными уродствами и у олигофренов-диспластиков. В настоящее время можно говорить уже о новой главе медицины — хромосомных болезнях, или хромосомопатиях.

Нарушения в системе аутосом (численные или структурные) закономерно вызывают слабоумие у носителей несбалансированного кариотипа. Для этих форм слабоумия характерны две клинические особенности: тяжесть интеллектуального дефекта и многосистемность поражения. Аутосомные абберации всегда сопровождаются выраженным слабоумием. Это подтверждается и патологоанатомическими данными. При хромосомных абберациях, вызывающих раннюю постнатальную гибель на аутопсии, всегда находят различные степени недоразвития и дисплазии головного мозга. Многочисленными клиническими наблюдениями установлена корреляция между степенью интеллектуального дефекта и количеством диспластических признаков у олигофренов. В отечественной и зарубежной литературе отсутствуют исследования психопатологических особенностей и структуры интеллектуального дефекта таких детей.

Нами было предпринято изучение детей-олигофренов, у которых олигофрения сочетается с выраженными дис-



## Т а б л и ц а 1

### Симптомы, встречающиеся при хромосомных болезнях

- |  |                                       |                                      |
|--|---------------------------------------|--------------------------------------|
| 1. Микроцефалия.                         | 20. Микрофтальм.                      | 39. Искривление мизинцев.            |
| 2. Гидроцефалия.                         | 21. Колобома.                         | 40. Изменения дерматоглифики.        |
| 3. Башенный череп.                       | 22. Катаракта.                        | 41. Другие аномалии конечностей.     |
| 4. Другие аномалии черепа.               | 23. Монголоидный разрез глаз.         | 42. Общая гипотония.                 |
| 5. Плоское лицо.                         | 24. Антимонголоидный разрез глаз.     | 43. Гипотрофия.                      |
| 6. Лунообразное лицо.                    | 25. Эпикант.                          | 44. Задержка роста.                  |
| 7. Микрогнатия.                          | 26. Птоз.                             | 45. Миогипотония.                    |
| 8. Ретрогнатия.                          | 27. Страбизм.                         | 46. Флексорные аномалии.             |
| 9. Гипертелоризм.                        | 28. Другие аномалии глаз.             | 47. Чрезмерная подвижность суставов. |
| 10. Широкая спинка носа.                 | 29. Расщепление мягкого нёба.         | 48. Контрактуры.                     |
| 11. Арковидное нёбо.                     | 30. Заячья губа.                      | 49. Судорожный синдром.              |
| 12. Расщепление твердого нёба.           | 31. Увеличение языка.                 | 50. Грыжи.                           |
| 13. Диастема.                            | 32. Укорочение языка.                 | 51. Изменение тембра голоса.         |
| 14. Другие аномалии лицевого скелета.    | 33. Укорочение уздечки языка.         | 52. Гипоспадия.                      |
| 15. Низкие уши.                          | 34. Другие аномалии оральной области. | 53. Крипторхизм.                     |
| 16. Диспластичные уши.                   | 35. Другие аномалии лица.             | 54. Микрорхизм.                      |
| 17. Атрезия наружного слухового прохода. | 36. Брахидактилия.                    | 55. Увеличение клитора.              |
| 18. Другие аномалии наружного уха.       | 37. Полидактилия.                     | 56. Все другие аномалии.             |
| 19. Анофтальм.                           | 38. Синдактилия.                      | 57. Ощее количество симптомов.       |



пластическими признаками. Для этой цели была составлена таблица с перечислением признаков дисплазий, часто встречающихся при хромосомных болезнях, по состоянию литературы на 1965 г. (табл. 1). Затем было проведено безвыборочное обследование детей из учреждений для умственно отсталых дошкольного и школьного возраста. Кроме того, обследовались дети, направляемые на консультативный прием в клинический сектор Института дефектологии АПН СССР. Всего, таким образом, было обследовано 525 человек в возрасте от 2 до 16 лет.

В результате обследования было выделено 70 детей с болезнью Дауна и 10 человек с хорошо изученными генетическими формами слабоумия (синдром Марфана, синдром Франческетти, гаргоилизм, фенилпировиноградная олигофрения, синдром Грейга).

Для оценки роли хромосомных aberrаций в этиологии олигофрении, сочетающейся с дисплазиями, из оставшихся 445 детей было выделено 40 детей, у которых встречалось не менее 15 признаков дисплазий из перечисленных в таблице обследования. Эти 40 человек были подвергнуты тщательному клиническому, кариологическому, а в ряде случаев и генеалогическому обследованию. Клиническое обследование включало в себя экспериментально-психологическое, неврологическое, электроэнцефалографическое исследования.

Кариологическое исследование проводилось на метафазных пластинках культуры лейкоцитов периферической крови. Культуры ставились по микроварианту стандартной методики Мурхеда. Анализ кариотипов включал в себя подсчет и зарисовку метафазных пластинок (не менее 12 от каждого случая), микрофотографирование и кариотипирование полученных микрофотографий. В исследовании одной семьи был применен поликариограммный метод анализа.

Приводим клинические описания 3 детей, у которых нами была обнаружена структурная перестройка в системе аутосом (два случая) и один случай наследственной формы олигофрении, еще не описанной в литературе.

Наблюдение первое

Пробанд — мальчик, 9 лет, Сережа К.

Жалобы. Отстает в физическом и психическом развитии.



Анамнез. Ребенок от 9-й беременности, в первой половине которой дважды отмечались кровотечения. Родился недоношенным, роды — затяжные с искусственным вскрытием пузыря. Вес при рождении — 2450 г, рост — 46 см. В течение первых двух суток наблюдались частые приступы асфиксии. К груди приложен лишь на 5-е сутки, сосал вяло. С первых дней жизни отмечалось затрудненное, хрюкающее дыхание (открытым ртом), носовое дыхание отсутствовало. На первом году жизни отмечалось отставание в физическом и психическом развитии: голову держит с одного года, сидит с 1,5 лет; встает с 2 лет с опорой, самостоятельно — с 5 лет. Ходить начал только с 6,5 лет, с поддержкой, держась за руку. Узнает родных с 2,5 лет, улыбка — с 3 лет, лепет — с 5 лет — отдельные звукосочетания, повторяющиеся слоги: «Ба-ба», «та-та», слово «да». За яркими игрушками следит глазами с 1,5 лет, стал тянуться к ним с 1,5—2 лет. Играть с игрушками не умеет, беспорядочно разбрасывает их вокруг себя. Мальчик охотно слушает музыку, смотрит телепередачи: некоторые картины (плач, война) вызывают недовольство. Себя не обслуживает, кормится с ложки, плохо жует, ест протертую пищу. Навыки опрятности не приобрел (недержание мочи и кала). Спокойный ночной сон — 11 часов. За последний год при одевании протягивает руки и ноги.

В возрасте 21 дня мальчик был стационарирован в клинику детских болезней 1-го ММИ в тяжелом состоянии по поводу ателектатической пневмонии, пиодермии. В клинике мать ребенка и мальчик были обследованы на токсоплазмоз: реакция связывания комплемента у матери — слабо положительная, в связи с чем начато лечение хлоридином и сульфадимезином. По поводу врожденного токсоплазмоза мальчик получил 3 курса лечения. В 5 месяцев ребенок снова был стационарирован в детскую клинику по поводу инфекционного гепатита токсоплазмозной этиологии и экссудативного диатеза. Здесь же отметили, что психофизическое развитие его в 6,5 месяцев соответствовало развитию трехмесячного ребенка. В это время внут-



рикожная реакция с токсоплазмином у матери была резко положительной, а у ребенка — отрицательной. Реакция связывания комплемента у матери и ребенка + +. На втором году жизни перенес дизентерию в тяжелой форме, лечился дома. В течение последующих лет часто болел простудными заболеваниями.

**Соматический статус.** В результате физического обследования выявились следующие признаки дисплазии: резкое отставание в физическом развитии от нормы (вес — 24 кг, рост 118 см). Череп асимметричный, увеличен в размерах, башенной формы, с резко выступающими лобными буграми и скошенным затылком. Плоское лунообразное лицо, с широкой спинкой носа, запавшей переносицей, гипертелоризм, микрофтальм. Глазные щели — асимметричны, разрез глаз — антимонголоидный с двусторонним эпикантом, левосторонняя колобома радужки. Твердое и мягкое небо расщеплены, язык увеличен настолько, что не помещается во рту, имеются отпечатки зубов на нем. Наблюдается кариес зубов и диастема, микрогнатия и ретрогнатия. Ушные раковины резко деформированы, уменьшены в размерах, низко расположены и асимметричны.

Телосложение больного также весьма диспластично: кривошея, грудной сколиоз, поясничный гиперлордоз, деформация нижнего отдела грудной клетки и килеобразная грудина, деформированные стопы с синдактилией 2—3 пальцев и плоскостопием. Имеются обильные жировые отложения по женскому типу (на груди, животе и бедрах). Наружные половые органы недоразвиты, двусторонний крипторхизм, половой член длиной в 1 см.

**Внутренние органы.** Границы легких смещены из-за деформации грудной клетки. Тоны сердца приглушенные, акцентуированы, при незначительной нагрузке — тахикардия, систолический шум на верхушке. Пульс аритмичен, 85 ударов в минуту. Живот «лягушачий», печень плотная, пальпируется тупой край у реберной дуги.

**Неврологический статус.** Череп увеличен в размерах, окружность головы — 51,5 см.



Сходящийся страбизм обоих глаз, двусторонний птоз. Реакция на свет живая, прямая и содружественная. Язык отклоняется вправо. Глотание и жевание затруднено. Сглажена правая носо-губная складка. Сила мышц в руках и ногах (больше в ногах) резко снижена. Левая рука функционально слабее правой, но движения сохранены. Дистония: временами тонус всего тела падает, сложные гиперкинезы лицевой мускулатуры, мышц всего тела и конечностей. Если мальчик лежит, у него опущены стопы; тонус подошвенных сгибателей повышен (больше слева), тонус разгибателей, приводящих бедро, повышен с двух сторон. Сухожильные рефлексы оживлены: на руках — равномерно, на ногах — коленные с расширенной зоной (больше справа). Периостальные рефлексы выше слева. Брюшные рефлексы выше справа. Патологических рефлексов нет. Осанка вялая, позы не удерживает. Походка неустойчивая, ходит с широко расставленными ногами, не сгибая их в коленных суставах. Моторика грубо нарушена даже при простых движениях (вытянуть руки вперед, постоять на одной ноге не может). Сложные, дифференцированные движения не выполняет; не противопоставляет первый палец остальным, не может показать пальцы раздельно.

**Заключение:** двусторонняя неврологическая симптоматика, легкий тетрапарез, грубее выраженный справа, грубое недоразвитие моторики, гипотизарно-диэнцефальный синдром.

**Рентгенография черепа.** По форме череп приближается к квадратному, несколько уплощен в теменной области, где костная ткань представляется более тонкой, в других отделах кости свода черепа несколько уплотнены. Швы не обызвествлены. В отдельных участках мозга хорошо выражены пальцевые вдавления (в затылочной и теменной области). Турецкое седло небольших размеров, с четкими, ровными контурами. Вход в него свободен.

**Электроэнцефалограмма.** Альфа-ритм, частотой 9 кол/сек, неравномерный, регистрируется в затылочной и теменной области коры. В осталь-



ных областях регистрируется полиморфная кривая, на которой преобладают низкоамплитудные медленные волны и бета-ритмы. Часто в процессе записи во всех областях коры регистрируются высокоамплитудные медленные волны типа дельта, частотой 3—5 кол/сек, в виде единичных волн или групп из 3—4 волн, несколько лучше выраженных в правом полушарии. ЭЭГ дает указание на развитую патологию коры.

Заключение офтальмолога: остроту зрения проверить не удалось; глазное дно — частичная атрофия зрительных нервов.

Заключение отоларинголога: слух в норме, расщепление твердого и мягкого нёба.

Психический статус. При первом посещении мальчик боялся войти в кабинет без деда, был напряжен, испуган, сопротивлялся осмотру, отталкивал от себя врачей, плакал.

При повторном посещении через 6 месяцев вошел в кабинет, сидел спокойно, периодически появлялись сложные гиперкинезы: подпрыгивание на стуле, содрогание всем телом, взмахи руками, внезапно наступало резкое падение тонуса рук и всего тела. Моторно грубо неловок, действие с мелкими предметами недоступно, особенно отчетливо это проявляется в предметной деятельности (кубики, пирамидки).

Спонтанной речи нет, произносит лишь отдельные слоги, слово «да». Понимание речи окружающих ограничено примитивными и бытовыми ситуациями. Понимает простые инструкции: «Положи на стол», «Возьми», «Дай мне», «Встань», «Сядь». Может по словесной инструкции показать части тела (уши, волосы, глаза) и одежды (курточка, ботинки, пуговицы). Наблюдается реакция на похвалу: улыбается, хлопает в ладоши, подпрыгивает. При неудаче раздражается: отталкивает руками врача, стучит кулачками по столу, издает резкие звуки. Самостоятельно к игрушкам не тянется, но, если поставить игрушку, особенно озвученную, может до нее дотронуться. Если мальчику дать машину, он ее вертит в руках, двигает по столу. Показать колесо машины может только в том



случае, когда врач переворачивает ее. Сам же найти колесо не смог даже после многократных показов. Активной помощи не ищет, предложенную помощь не использует. Может выполнить самое элементарное действие, например сложить матрешку из двух частей, но выполнению мешает моторная неловкость. Внимание крайне отвлекаемо, оглядывается на каждого входящего человека, взяв игрушку, тут же бросает ее, быстро истощается. В процессе обследования выявилась резкая инертность психических процессов: переключая палочки из одной коробки в другую, переключиться на другое задание (дать палочку деду) не может. Предоставленный самому себе остается вялым, безучастным; при утомлении усиливаются сложные гиперкинезы.

Динамическое наблюдение в течение 11 месяцев показывает, что Сережа не продвинулся в речевом развитии и очень мало продвинулся в психическом: появился интерес к игрушкам (подолгу рассматривает игрушку, радуется новой), стал активнее, при возникновении трудностей (открыть дверцу машины, снять тугой шарик с палочки и т. д.) обращается с просьбой к экспериментатору, показывая жестами, что нужно сделать.

Проведенные наблюдения дают основание говорить о глубокой форме врожденного слабоумия со специфическими чертами структуры дефекта: его эмоциональные реакции хотя и элементарны, но все же выше, чем уровень интеллекта.

Клинико-генетический анализ. Родословная пробанда (рис. 1) выглядит следующим образом: пробанд настоящего исследования (III-10).

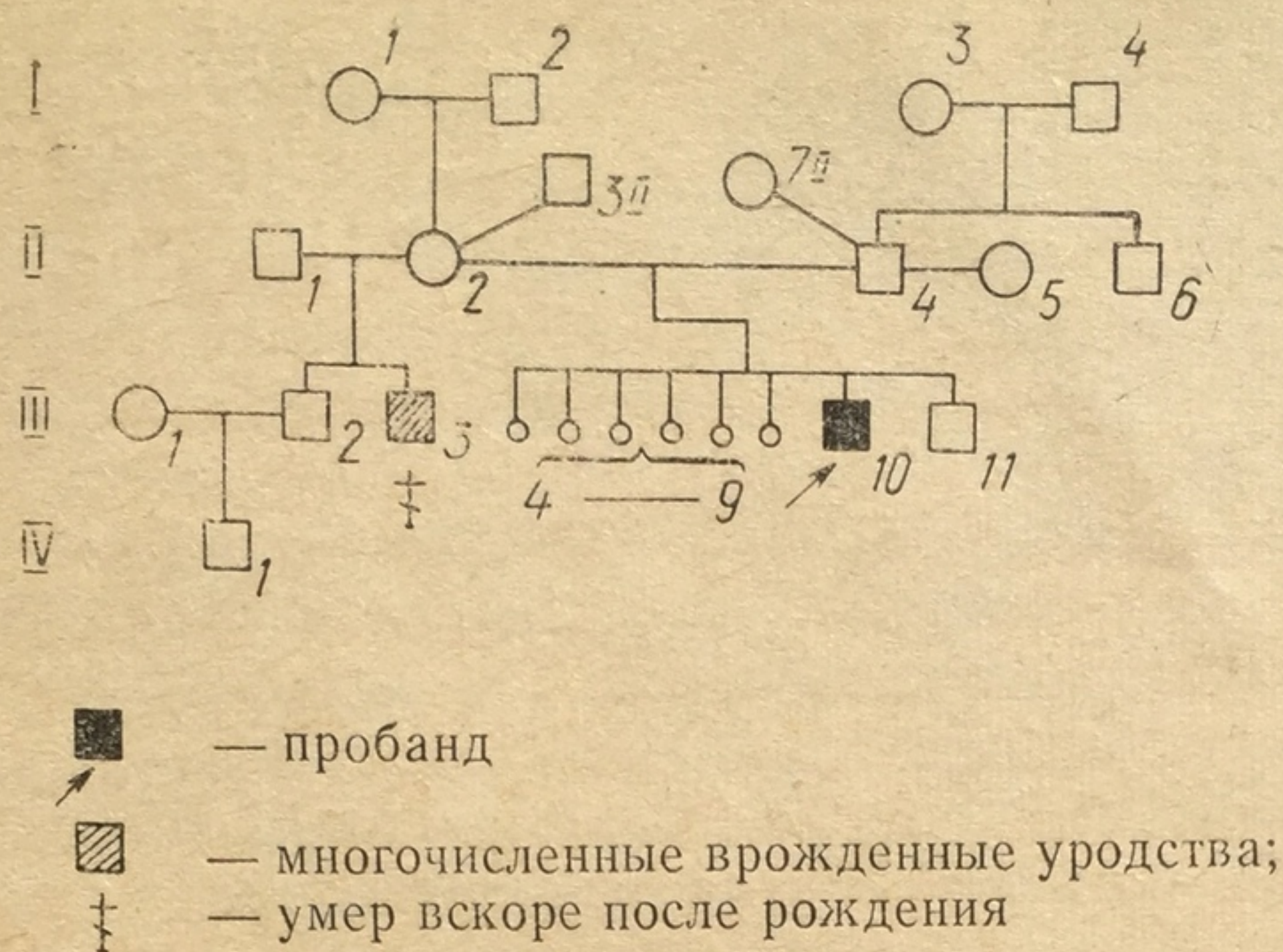
Мать пробанда (II-2), 44 лет, — актриса, с 24 лет больна токсоплазмозом, лечилась, пробанд рожден до лечения. Отец пробанда (II-4), 44 лет, — инженер, перенес инфаркт миокарда.

Единоутробный брат пробанда (III-2) женат, имеет здорового ребенка.

Единоутробный брат пробанда (III-3) умер в раннем детстве с многочисленными признаками врожденных уродств.

III-4, III-5  
стно, являюто  
Родной б  
учится.  
Родители  
кой Отечестве  
Родители  
образование,  
Кариотип  
ках из культу  
туры ставилис  
Мурхеда. Был  
крови с интер  
35 метафазны  
выявил во все  
хромосомный  
набор половых  
мах группы В  
в нормальном  
Длинное плеч  
1 — 1  
4 — 5 своей  
вала во всех б  
идентификация  
фотография





Р и с. 1. Родословная семьи К.

III-4, III-5, III-6, III-7, III-8, III-9 — аборт, не известно, являются ли они спонтанными или медицинскими.

Родной брат пробанда (III-11) здоров, успешно учится.

Родители матери (I-1 и I-2) погибли во время Великой Отечественной войны, сведений не имеется.

Родители отца пробанда (I-3 и I-4) имеют среднее образование, пенсионеры, практически здоровы.

Кариотип пробанда изучался в метафазных пластинках из культур лейкоцитов периферической крови. Культуры ставились по микроварианту стандартной методики Мурхеда. Были поставлены две независимые культуры крови с интервалом 8 месяцев. Всего проанализировано 35 метафазных пластинок, 7 кариотипировано. Анализ выявил во всех без исключения метафазных пластинках хромосомный комплекс  $2n = 46$  и нормальный мужской набор половых хромосом-XY (рис. 2), однако в хромосомах группы В была обнаружена маркерная хромосома, в нормальном кариотипе человека не встречающаяся. Длинное плечо этой хромосомы было увеличено на  $\frac{1}{4} - \frac{1}{5}$  своей длины. Маркерная хромосома присутствовала во всех без исключения метафазных пластинках, и идентификация ее не представляла труда как на микрофотографиях, так и под микроскопом (рис. 3).



Рис. 2. Кариотип Сережи К. (В)

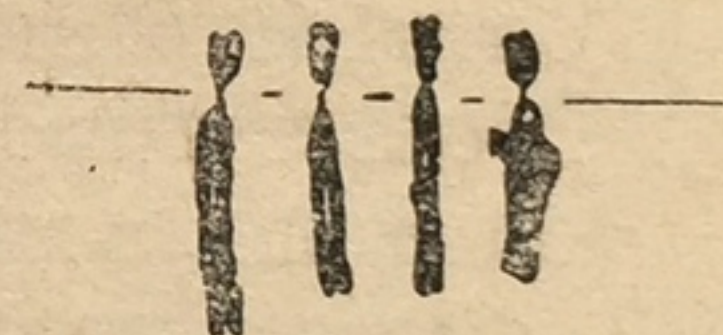
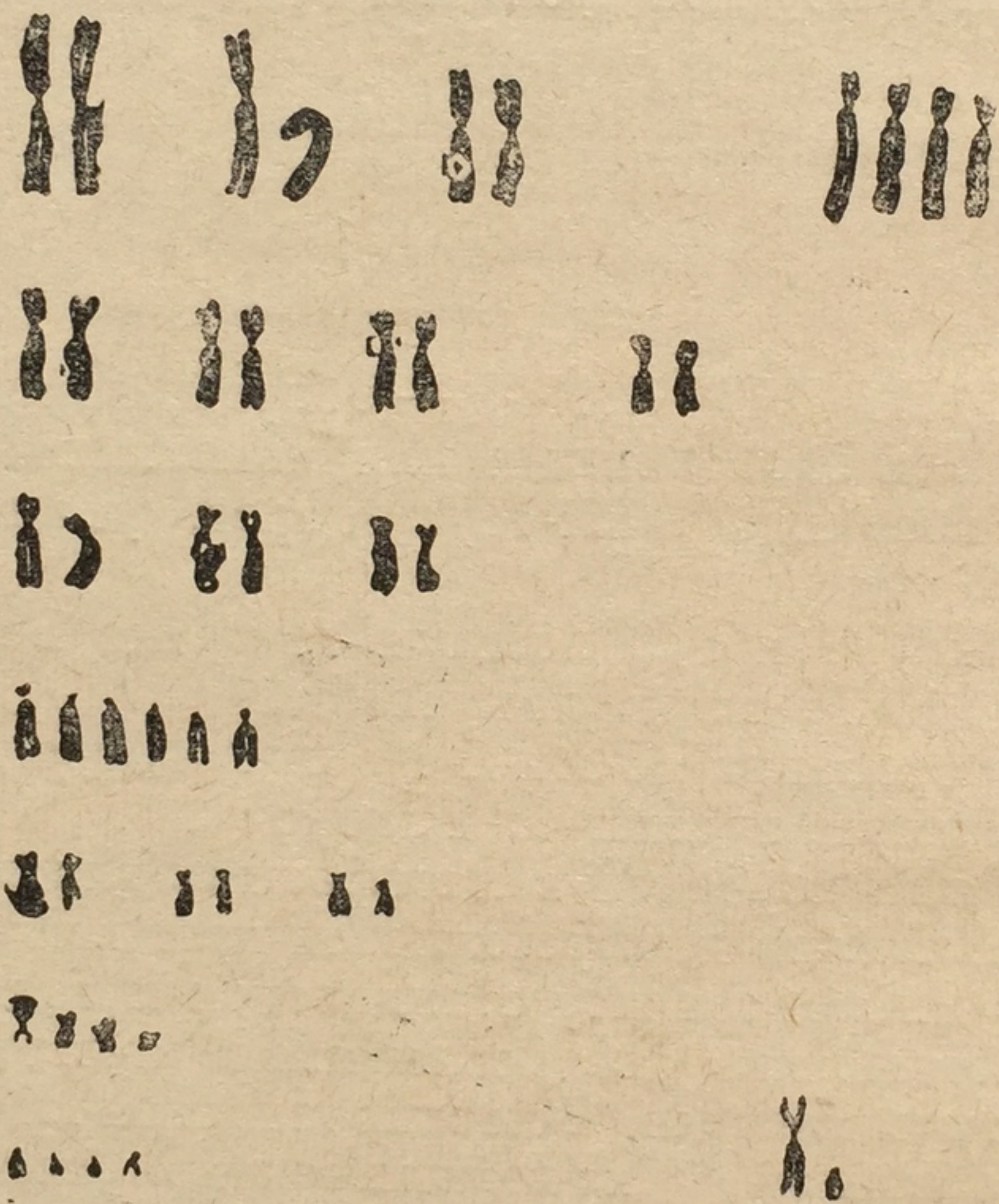
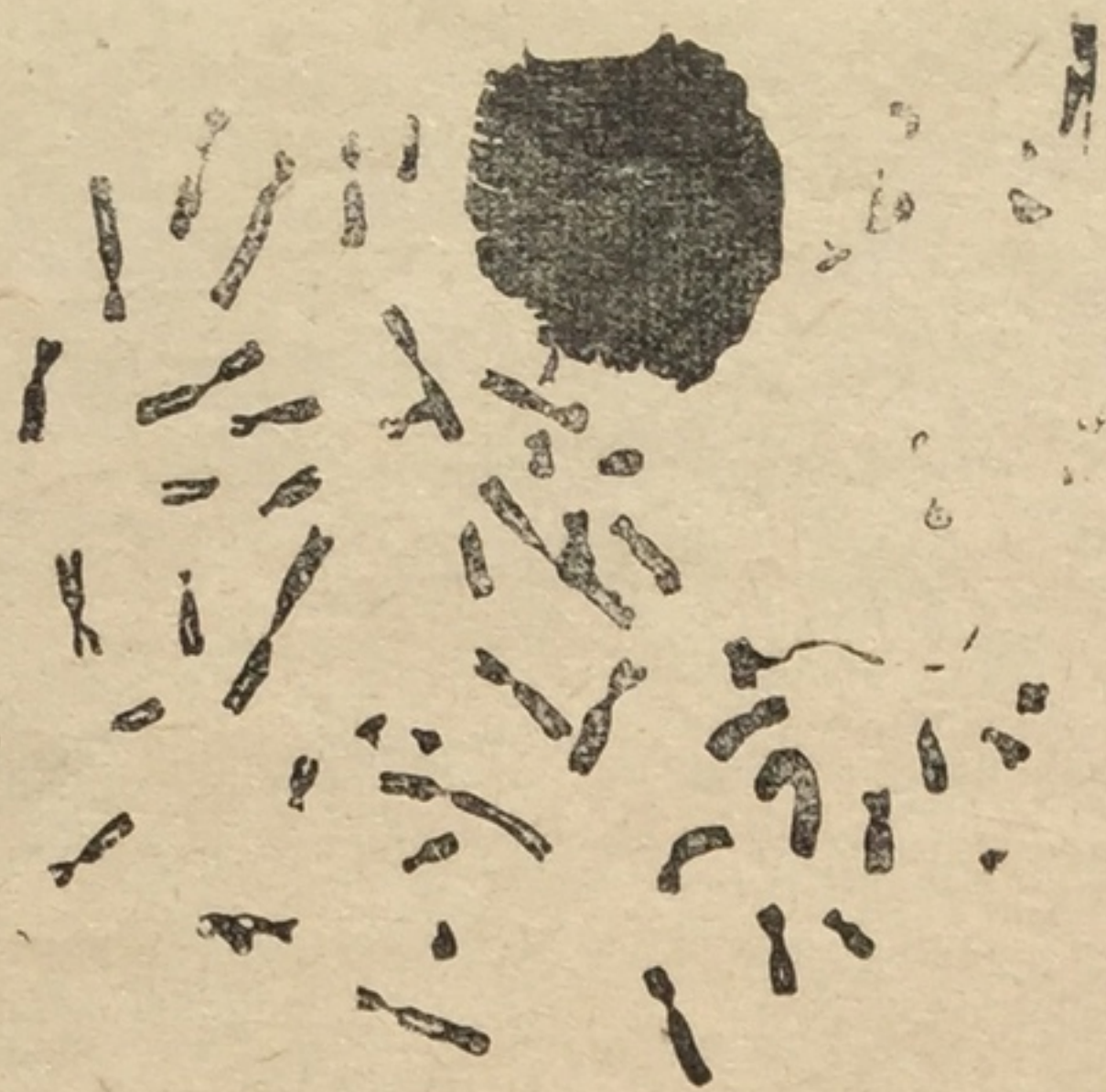


Рис. 3. Хромосомы группы В из четырех метафазных пластинок Сережи К.

у  
Ос  
сочета  
стем:  
атрофи  
дого н  
перлор  
верхуш  
системь  
мотори  
тура ин  
го недо  
ности (А  
ной ине  
го изме  
тарные,  
Обна  
кариоти  
чую у не  
мосом в  
данном с  
плазии я  
Так к  
представ  
деленног  
роятнее  
транслока  
часто вст  
хромосом  
гический  
го поража  
стве. Тогд  
о том, чт  
сбаланси  
но, однак  
тогенезе у  
мозная  
Сбала  
тором прису  
сом, однак  
хромосомам  
ванное состо  
у ее носител  
участков хро



У пробанда олигофрения в степени имбецильности.

Особенности клинической картины складываются из сочетания глубокого слабоумия с поражением многих систем: зрительной (врожденный микрофтальм и частичная атрофия зрительных нервов), костной (расщелина твердого нёба, кривошея, грудной сколиоз, поясничный гиперлордоз), сердечно-сосудистой (систолический шум на верхушке) и грубого недоразвития центральной нервной системы (неврологическая симптоматика, недоразвитие моторики, гипофизарно-диэнцефальный синдром). Структура интеллектуального дефекта складывается из грубого недоразвития речевой функции, предметной деятельности (даже самых элементарных ее форм) и выраженной инертности психических процессов. На фоне грубого изменения интеллектуальной сферы имеются элементарные, но оформленные эмоциональные проявления.

Обнаружение у пробанда структурно-аберрантного кариотипа, о чем можно с уверенностью судить по наличию у него увеличенного длинного плеча в одной из хромосом в группе В, позволяет сделать вывод о том, что в данном случае тяжелое слабоумие и множественные дисплазии являются проявлением хромосомной аберрации.

Так как исследовать кариотип родителей пробанда не представилось возможным, нельзя сказать ничего определенного о происхождении маркерной хромосомы. Вероятнее всего, она является результатом реципрокной транслокации между хромосомой из группы В (которые часто вступают в перестройки) и какой-нибудь другой хромосомой. В пользу этого свидетельствует и генеалогический анализ — наличие у матери пробанда еще одного пораженного ребенка — III-3, умершего в раннем детстве. Тогда можно сделать и следующее предположение о том, что мать пробанда в исследуемом случае имеет сбалансированный по перестройке кариотип<sup>1</sup>. Возможно, однако, что перестройка возникла заново при гаметогенезе у матери, чему могла способствовать токсоплазмозная инфекция ее. Окончательный ответ на этот

<sup>1</sup> Сбалансированным по перестройке будет такой кариотип, в котором присутствуют все участки всех входящих в кариотип хромосом, однако расположение их в пределах хромосомы или между хромосомами отличается от исходного, нормального. Несбалансированное состояние ранее сбалансированной перестройки выражается у ее носителя в утрате и (или) удвоении вовлеченных в перестройку участков хромосом.



вопрос может дать только полное кариологическое исследование семьи пробанда.

### Наблюдение второе

Пробанд — мальчик, 7 лет, Слава С.

Жалобы: отстает в психическом и физическом развитии.

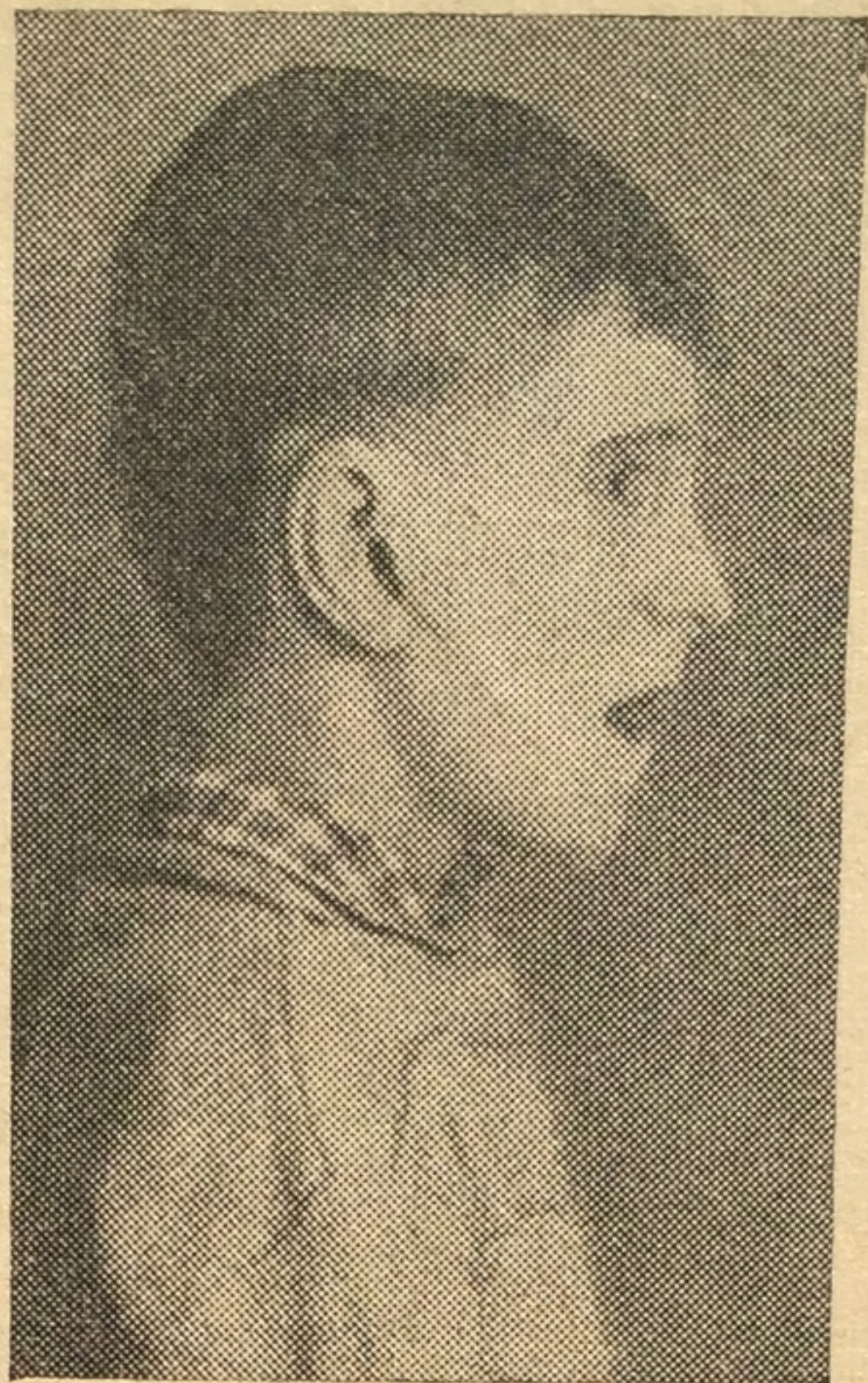
Анамнез. Пробанд родился от 3-й беременности, которая в первой половине протекала нормально; во второй половине беременности (около 6—7 месяцев) у матери повышалось давление. Роды преждевременные, на 7 месяцев, стремительные. Родился с весом 2200 г, закричал сразу. К груди приложен на третьи сутки, грудь взял сразу, сосал хорошо. Выписали из роддома через 13 суток. Веса не набрал.

Мать не может сообщить точных данных о раннем развитии. До года, со слов матери, рос слабым, худеньким, плохо набирал вес. В возрасте 2 лет 6 месяцев был помещен в специальные ясли, где отметили микроцефалию, задержку речевого и психического развития, крипторхизм. За время пребывания в яслях окреп, несколько продвинулся в речевом и психическом развитии. Научился самостоятельно ходить, стал активнее, появилось много звукоподражаний, начал интересоваться игрушками, но был очень отвлекаем, двигательного расторможен, навыков опрятности не приобрел. Из яслей в возрасте 3 лет 10 месяцев был переведен в специальный детсад для умственно отсталых детей. По педагогическим наблюдениям, за время пребывания в детском саду выявились некоторые сдвиги в развитии. В младшей группе у него отмечалось следующее: в спонтанной речи — отдельные слова, элементарное понимание речи окружающих: мог выполнить простые инструкции (показать части тела, одежды, игрушки). Знал воспитателей и детей своей группы, свое место за столом, свой шкаф, вещи. Контакт с окружающими был затруднен; с детьми не играл. Капризен и негативистичен, но привязчив и ласков. В средней группе (через два года) мальчик стал





*а*



*б*

*Рис. 4 (а и б). Слава С.*

активнее, появился контакт с окружающими; улучшилось понимание речи и расширился словарный запас. Он смог назвать красный цвет, остальные цвета только сличал; появились элементарные понятия: большой — маленький, на картинке стал улавливать элементарные действия. По инструкции, по образцу складывал из палочек элементарные фигуры и с помощью педагога мог сложить пирамидку. Появились примитивные игры с кубиками, мозаикой. Итак, за время пребывания в детском саду наметился сдвиг в развитии ребенка.

**Соматический статус.** Пробанд отстаёт в физическом развитии, вес — 13,5 кг, рост — 101 см. Череп — микроцефальной формы, со скошенным затылком. Лицо узкое, «килеобразное», резко суженное книзу. Нос с неоформленными крыльями. Арковидное нёбо. Низкие, диспластичные ушные раковины. Пальцы на руках утолщены, искривлены и уменьшены в размере (рис. 4а, б).

Со стороны внутренних органов патологии не отмечено.



Неврологический статус. Череп — микроцефальный, затылок скошенный. Окружность головы — 47 см. Объем движений глазных яблок ограничен, двусторонний страбизм, птоз. Левая глазная щель уже правой. Сглажена правая носогубная складка. Язык слегка отклоняется вправо. Гипотрофия мышц правой ноги. Снижение силы в правой руке и ноге. Общая гипотония, но с повышением тонуса по пирамидному типу в правой руке и ноге, сухожильные рефлексy резко оживлены с расширенной зоной: на руках — равномерные, на ногах — коленные и ахилловы выше справа. Перистальные рефлексy равномерные, высокие. Брюшные рефлексy резко оживлены. Осанка вялая, опущены плечи, походка быстрая с элементами пропульсии, много лишних движений.

Движения плохо координированные, неловкие, затруднены сложные дифференцированные движения пальцев рук, особенно правой.

Заключение: имеется двусторонняя неврологическая симптоматика с преимущественным поражением левого полушария мозга, микроцефалия.

Психический статус. Мальчик вошел в кабинет спокойно, сразу заинтересовался игрушками. Держит себя непринужденно, не обращает внимания на окружающих людей, бесцеремонно ходит по кабинету, без разрешения берет предметы со стола. Нет адекватной реакции на ситуацию. Моторно неловок, особенно затруднены манипуляции правой руки (не может одеть колечко на стержень пирамидки, взять карандаш со стола), выполнение этих заданий сопровождается множеством лишних движений. Речь грубо недоразвита, косноязычна, словарь состоит из отдельных слов, структура которых часто нарушена, доступна только элементарная фраза из 2 слов. Пассивный словарь ограничен, включает в себя лишь названия хорошо знакомых предметов. Внимание неустойчивое, легко отвлекаем, не сосредоточивается на задании, не выслушивает инструкций и потому часто не выполняет задания. Может выполнить лишь самую элементарную инструкцию: «Покажи». Знает части тела (нос, уши, волосы, глаза). Может

сложно  
по об  
более  
«почт  
хотя  
когда  
показ  
задани  
мальч  
подра  
жет п  
ло — м  
повтор  
носит  
повтор  
вает от  
действи  
ровать  
Бла  
На лиц  
она отр  
когда е  
забрать  
отвора  
долго.  
В эк  
психиче  
щей кар  
же набл  
последу  
куда опу  
Клинико  
пробанда (рис  
банд настоящей  
Мать проба  
хо училась по  
щее время убор  
торые признаки  
ной, доброй. В  
интересуется су  
развитии. Из р  
что быт семьи  
при посещениях



сложить матрешку из 2 частей, сложить из палочек по образцу треугольник и квадрат, но построение более сложных фигур ему недоступно. В задании «почтовый ящик» делает нелепые пробы и ошибки, хотя с интересом встретил это задание, радовался, когда врач опускал фигурки в ящик. Использовать показ и объяснение не мог, выполнение отдельных заданий с помощью экспериментатора не помогло мальчику. Он правильно сличает цвета, подавая по подражанию нужную по цвету палочку, но не может правильно назвать ее. Путает понятия «мало — много», не умеет считать, хотя механически повторяет числа (один, восемь, шесть), но не соотносит число с предметом. Во время обследования повторяет эхоталантично: «Что это?», но не выслушивает ответа, отвлекается, нецеленаправлен в своих действиях, быстро истощается и перестает реагировать на инструкцию экспериментатора.

Благодушен, обследованием не тяготится. На лице все время стереотипная улыбка, иногда она отражает его общее настроение, например когда ему нравится какая-нибудь игрушка. Если забрать эту игрушку, улыбка исчезает с лица, он отворачивается. Однако эта реакция длится недолго.

В эксперименте проявилась крайняя инертность психических процессов. Так, при показе последующей картинки повторял название предыдущей, то же наблюдалось и в задании «почтовый ящик» — последующую фигурку пытался опустить туда же, куда опускал и предыдущую.

Клинико-генетический анализ. Родословная пробанда (рис. 5) выглядит следующим образом: пробанд настоящего исследования (III-5).

Мать пробанда (II-5), 29 лет, окончила 3 класса, плохо училась по арифметике. Работает с 15 лет, в настоящее время уборщица. Физически здорова, имеются некоторые признаки дисплазии, характеризует себя спокойной, доброй. В процессе беседы с ней выяснилось, что не интересуется судьбой сына, не может дать сведений о его развитии. Из разговора с отцом пробанда выяснилось, что быт семьи плохо налажен (это бросалось в глаза и при посещении семьи). Мать не готовит, не следит за





Рис. 5. Родословная семьи С.

детьми. В результате обследования интеллекта матери обнаружено, что она не способна произвести простые счетные операции. Она плохо ориентирована в окружающей обстановке, нет эмоциональной реакции на окружающее, не критична к себе, на лице постоянная стереотипная улыбка, которая не исчезает и при неудачах во время обследования. По данным экспериментально-психологического обследования выявилось недоразвитие абстрактных форм мышления.

Грубо выраженное недоразвитие словесно-логических форм мышления, сниженность эмоционального тонуса, некритичность, слабая ориентированность в практической деятельности дают основание для постановки диагноза: «олигофрения в степени дебильности».

Отец пробанда (II-2), 31 год, окончил 7 классов и специальные курсы. Работает на камвольной фабрике. В процессе обследования производит впечатление недостаточно критичного к создавшейся ситуации, плохо приспособленного к практической жизни. У него можно предположить некоторое снижение интеллекта.

Сестра пробанда (III-3), 10 лет, успешно учится в IV классе массовой школы.

Брат пробанда (III-4), 9 лет, учится в III классе массовой школы, испытывает затруднения по арифметике.

Бабка пробанда по материнской линии (I-5), 58 лет, окончила 2 класса, работает уборщицей. Дед по материн-



ской линии (I-4), 61 год, не учился, злоупотреблял алкоголем, работает печником.

Бабка по отцовской линии (I-3), умерла 42 лет от рака матки, работала истопником в колхозе. Дед по отцовской линии (I-2) работает слесарем, с семьей не живет, дочь от второго брака (II-1) практически здорова.

Брат отца (II-3), 30 лет, окончил 7 классов, курсы шоферов, работает шофером, имеет здорового ребенка 5 лет. Сестра отца (II-4), 25 лет, окончила 10 классов, работает начальником ОТК, имеет одного здорового ребенка в возрасте 1 года.

Брат матери (II-6), 30 лет, окончил 10 классов, учился хорошо, работает на заводе и учится в техникуме, имеет мальчика 9 лет (ребенок учится хорошо) и девочку 5 лет. Сестра матери (II-7) окончила 8 классов, работала счетоводом, умерла от тифа.

Сестра матери (II-8) окончила 10 классов, работает кассиром, имеет девочку 5 лет. Брат матери (II-9), 21 год, окончил 6 классов, курсы шоферов, работает шофером, в армии не служил, по словам матери пробанда, из-за болезни легких. Брат матери (II-10), 18 лет, окончил 6 классов, работает на заводе, к военной службе не пригоден, по словам матери пробанда, из-за болезни сердца.

Анализ кариотипа пробанда проводился в двух независимых культурах крови с интервалом в 10 месяцев. Зарисовано 15 метафазных пластинок и 4 кариотипировано. Микроскопическим анализом никаких отклонений от нормального мужского 46/XY кариотипа обнаружено не было, однако при анализе кариотипов по микрофотографиям обратил на себя внимание выраженный гетероморфизм гомологов первой пары. Плечо одной из первых хромосом было увеличено на 5—6% длины по сравнению с другим плечом, отчего она выглядела субметацентричной и в выраженных случаях напоминала хромосомы второй пары, никогда, однако, не бывая от них неотличимой (рис. 6). Для того чтобы оценить степень и частоту этого гетероморфизма, был выполнен параметрический анализ хромосом пробанда. Измерялись хромосомы группы A из 30 метафазных пластинок, отобранных сотрудником, не знавшим об имеющемся подозрении на перестройку, который исходил только из критериев пригодности пластинок для параметрического анализа. В качестве ха-



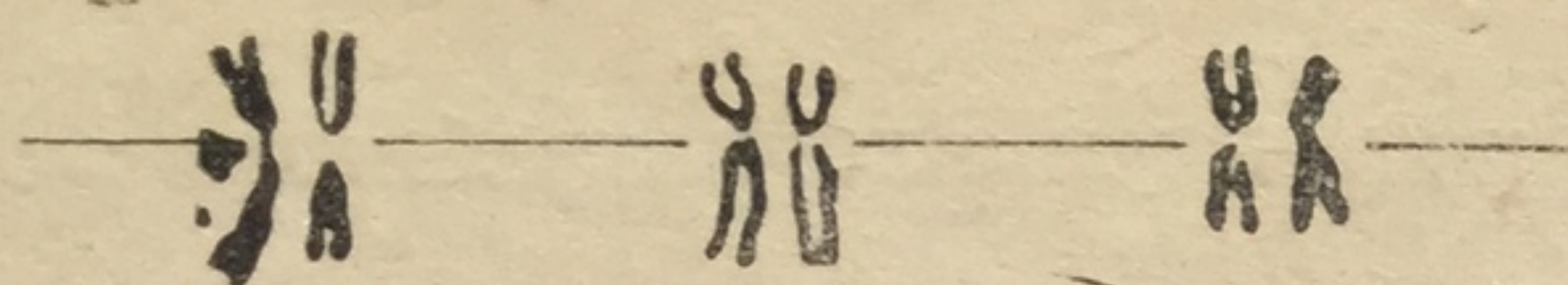


Рис. 6. Хромосомы группы А из четырех метафазных пластинок Славы С. (I?+).

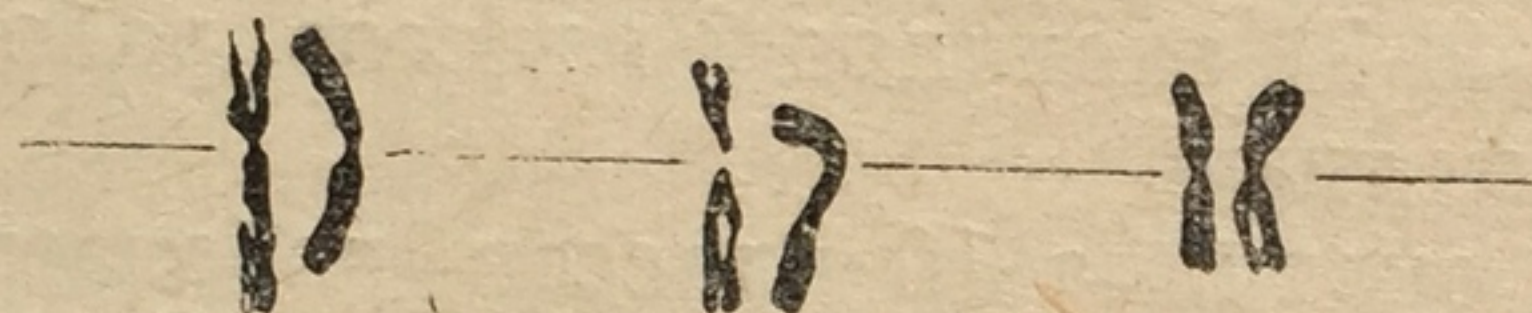
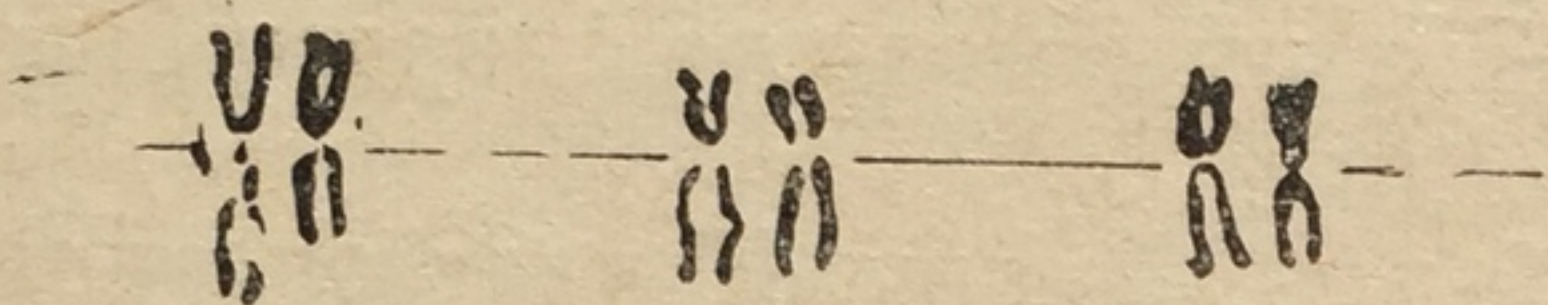


Рис. 7. Поликариограмма хромосом группы А Славы С.

Рис. 6

рактизирующих хромосому параметров использовались ее центромерный индекс и относительная длина хромосомы к суммарной длине всех хромосом группы А данной пластинки. Два эти параметра использовались как координаты декартовой системы, и, таким образом, каждая измеренная хромосома представлялась в виде точки на поликариограмме (Гиндилис, 1967).

В результате составления поликариограммы для пробанды мы убедились, что вторая и третья пары хромосом представлены на ней каждая одним узлом, с плотностью точек, убывающей от центра к периферии. Первая пара хромосом, в отличие от этого, была представлена двумя раздельно расположенными узлами (рис. 7), что свидетельствует о постоянном от пластинки к пластинке гетероморфизме гомологов первой пары хромосом. На поликариограмме можно видеть подузлы, характерный для обычной А-1 хромосомы, и подузлы, характерный для хромосомы, несколько большей по размерам и субметацентричной. Статистический анализ подтвердил выводы, сделанные на основании анализа поликариограммы (коэффициент корреляции между относительной величиной и центромерным индексом больше 0,6;  $P < 0,05$ ). Таким образом, нам удалось доказать наличие маркерной хро-

Рис. 7

хромосомы у  
глядит как  
чу хромосо  
5—6%. Ана  
хромосомны  
У отца про  
интеллекту  
пробанда (с  
обнаружена  
пробанда, и  
ко напомин  
нормальный  
Выраже  
случае соче  
6 Заказ 203



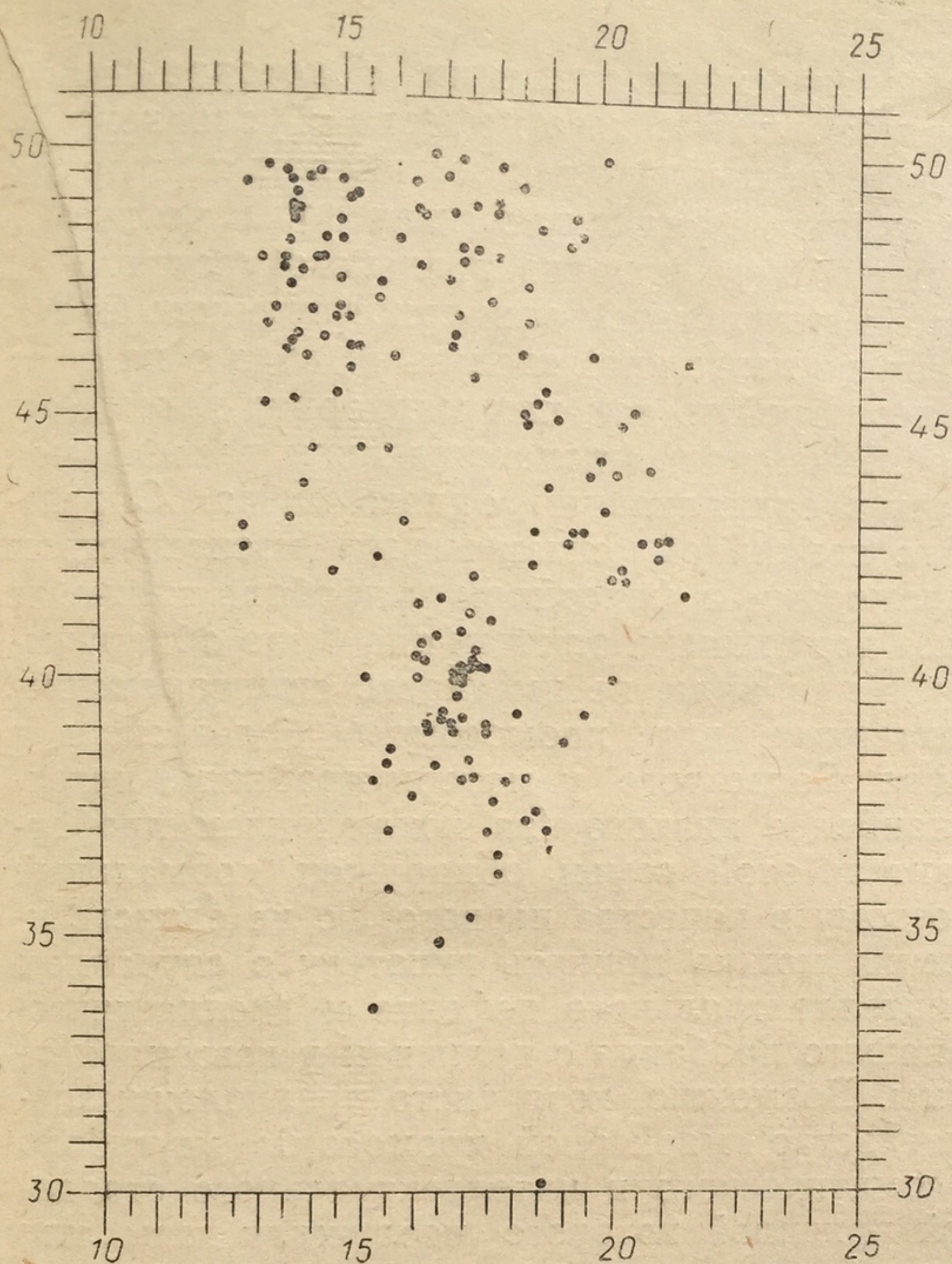


Рис. 7

мосомы у пробанда настоящего исследования. Она выглядит как субметацентрик, ее короткое плечо равно плечу хромосом первой пары, а длинное — превышает на 5—6%. Аналогичному исследованию были подвергнуты хромосомные наборы родителей пробанда и его брата. У отца пробанда (II-2), фенотипически нормального, но интеллектуально, по-видимому, сниженного, и у брата пробанда (III-4), во всех отношениях нормального, была обнаружена такая же маркерная хромосома. У матери пробанда, интеллектуально сниженной и внешне несколько напоминающей пробанда, был обнаружен полностью нормальный набор хромосом.

Выраженная форма слабоумия у пробанда в данном случае сочетается с многочисленными, но сравнительно



легкими диспластическими стигмами. Некоторое своеобразие в структуре психического дефекта обусловлено соотношением интеллектуальных и эмоциональных проявлений. Эмоциональные реакции элементарны, но все же несколько выше общего интеллектуального уровня.

Полученные в результате поликариограммного исследования данные не позволяют сделать вывода о наличии структурной перестройки, так как маркерная хромосома может быть обязана своим происхождением наследуемой вариабельности в спирализации одного плеча. Определенно судить о причинной связи между носительством маркерной хромосомы и фенотипом у пробанда также не представляется возможным, так как она была обнаружена нами у отца пробанда, не имеющего симптомов дисплазий, характерных для хромосомных болезней, и у брата пробанда. Более того, у матери пробанда, интеллектуально наиболее низкого (за исключением пробанда) представителя этой семьи, обнаружен нормальный кариотип. Поэтому в качестве первого, но не единственного, объяснения можно принять гипотезу о случайном совпадении интеллектуального дефекта и диспластических стигм у нашего пробанда с наличием у него маркерной хромосомы. Возможно, хотя чисто предположительно, что носительство маркерной хромосомы усугубило степень его соматического и интеллектуального страдания, основной причиной которого послужили гены или ген, полученные от матери.

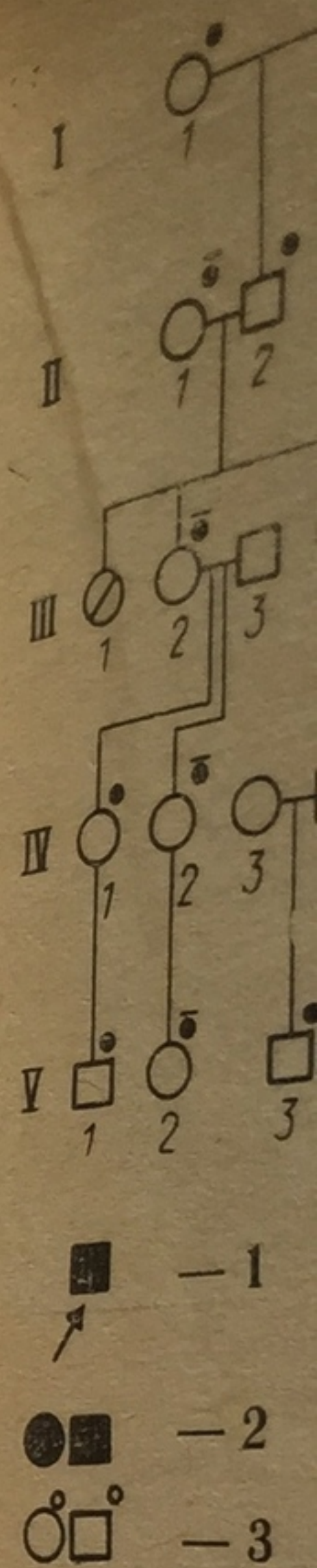
Возможно, однако, что в данном случае имеет место реципрокная транслокация между А-І хромосомой и какой-нибудь другой и сбалансированный по перестройке кариотип у отца и брата пробанда. Второго же участника перестройки у них обнаружить не удалось из-за небольшого размера принявших участие в перестройке фрагментов и недостаточной разрешающей способности принятых цитогенетических методов.

### Наблюдение третье

Пробанд (У-7) (рис. 8) — мальчик, 7 лет, Коля Ц.

Жалобы. Отстает в физическом и психическом развитии.

Родился в срок, роды стремительные, закричал сразу, грудное вскармливание с третьих суток и до



1 — пробанд;  
2 — лично обследо-  
ван;  
3 — сведения

6 мес  
с пол  
силь  
ствен  
С  
мотор  
баше  
сающ  
рез г  
гипер  
тия, у  
низко  
образ  
колич  
графи  
стоп  
ция с  
(изле



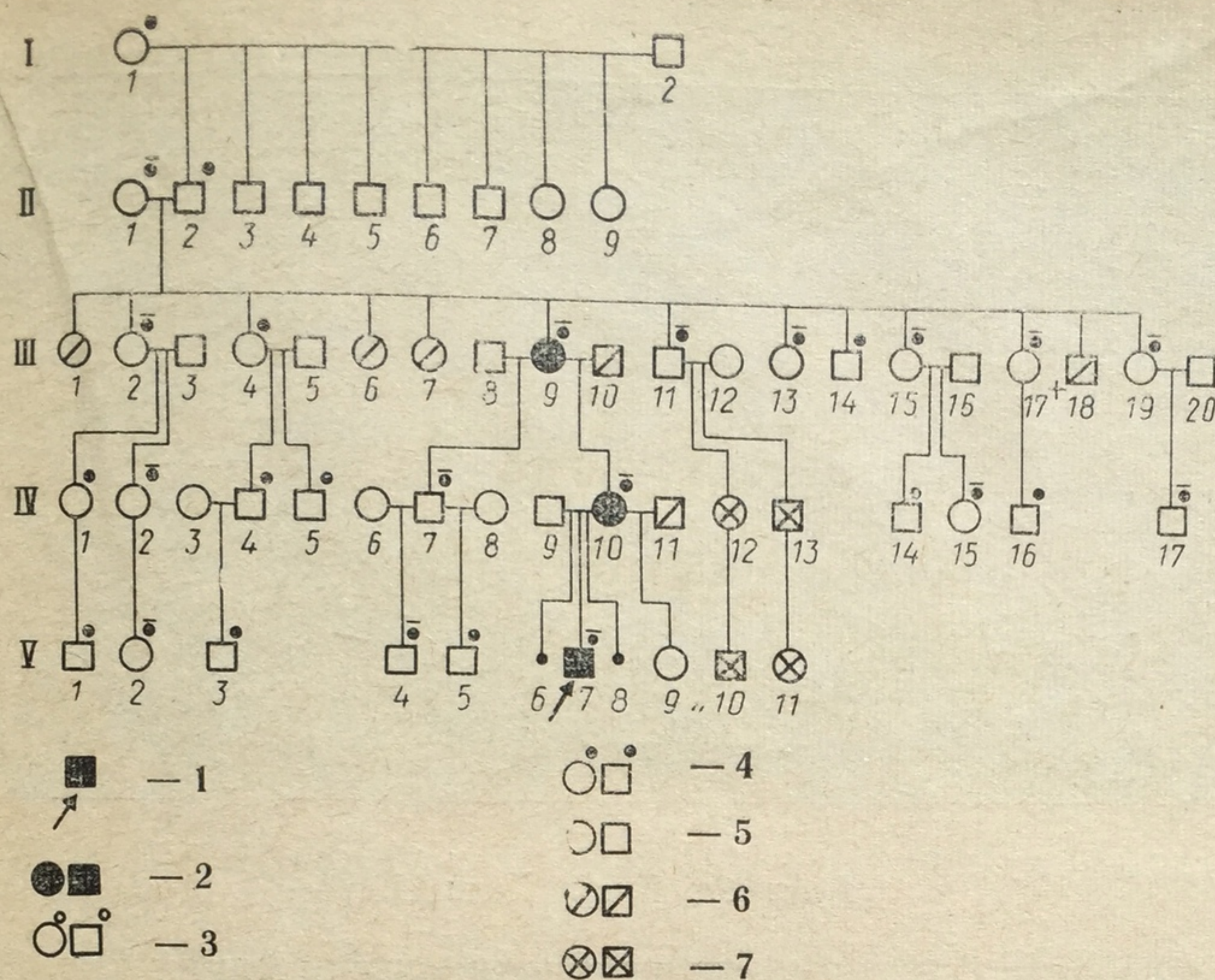


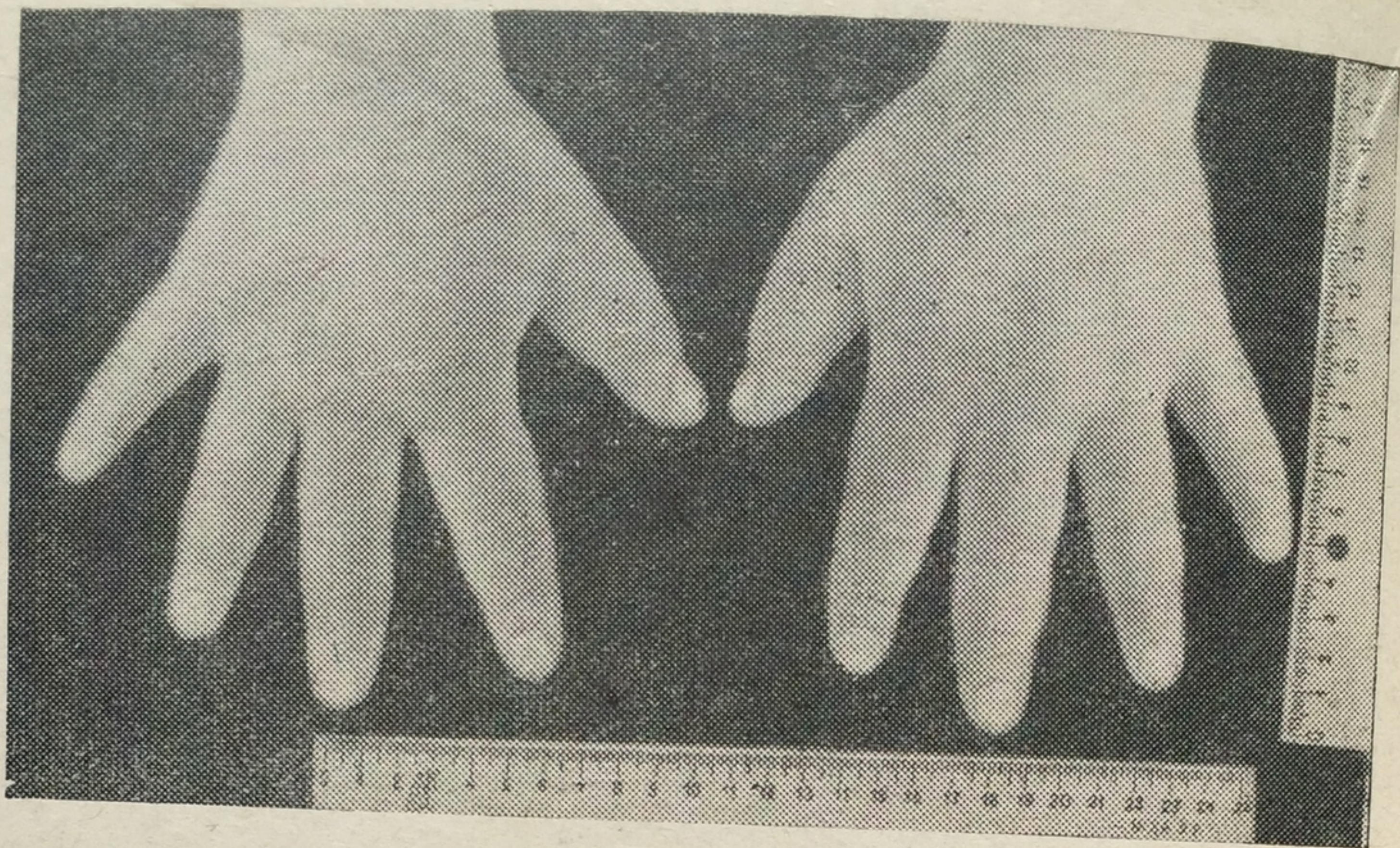
Рис. 8. Родословная семьи Ц.

1 — пробанд; 2 — конусовидные пальцы, снижение интеллекта; 3 — лично обследован; 4 — обследован по фотографиям; 5 — по имеющимся сведениям здоров; 6 — сведений не имеется; 7 — от обследований отказался.

6 месяцев. Голову начал держать с года, сидеть — с полутора лет. Отдельные слоги начал произносить к двум годам. В дальнейшем отставал в умственном и физическом развитии.

**Соматический статус.** Клиническим осмотром выявлены следующие аномалии развития: башенный череп, плоское лицо, высокий лоб, нависающие надбровные дуги, антимонголоидный разрез глаз, двусторонний птоз, широкая переносица, гипертелоризм, диастема, микрогнатия, ретрогнатия, увеличенные губы, большие диспластичные низко расположенные ушные раковины, воронкообразная грудь, левосторонний поясничный кифосколиоз, грудной лордоз (подтверждено рентгенографически). Продольные и поперечные своды стоп значительно уплощены, вальгусная деформация стоп. Была правосторонняя паховая грыжа (излечена оперативно).





Р и с. 9а. Кисти Коли Ц.

Наше внимание привлекла деформация кистей рук пробанда. Подкожная клетчатка в области запястья, еще больше в области пястья и фаланг пальцев утолщена. Подкожная клетчатка на нижней трети предплечья слабо утолщена. Утолщение на фалангах пальцев распространяется следующим образом: наиболее утолщены проксимальные фаланги, средние утолщены несколько меньше и еще меньше дистальные. Ногтевые части дистальных фаланг выглядят нормальными. Вследствие этого очертания каждого пальца напоминают конус. Консистенция подкожной клетчатки на измененных участках однородна на ощупь и не отличается от обычной. Отечность и сосудистые опухоли не определяются, пульсация артерий нормальная. Характер образования и исчезновения ишемического пятна при надавливании на край ногтевой пластинки обычный. Расстройств чувствительности нет, функции кистей и пальцев нормальны.

Рентгенографическое исследование рук показало, что форма, структура, размеры и взаимоотношения кистей и пальцев нормальны.

Психоневрологический статус. Сухожильные рефлексы равномерно снижены, гипотония скелетной мускулатуры, быстрая походка с

Р и с. 9б. Кисти

элемен  
ния не  
беннос  
рук, в  
стормо  
мых эл  
выпол  
задани  
вое. Н  
ся ине  
тельно  
рушен  
испол  
Ре  
и звук  
мента  
разли  
ные п  
фоне  
акции  
Во  
проба  
В  
кая у  
иссле





Р и с. 96. Кисти (слева направо) Коли Ц., его матери и его бабушки.

элементами пропульсии. Моторно неловок, движения некоординированны. Мелкие движения, в особенности дифференцированные движения пальцев рук, вовсе недоступны. Пробанд двигательно расторможен, инструкции врача, за исключением самых элементарных (показать части лица, одежды), выполнить не в состоянии, сосредоточивается на задании с большим трудом, внимание неустойчивое. Наряду с трудностями сосредоточения имеется инертное застревание на каком-либо виде деятельности. Познавательная деятельность грубо нарушена. Помощь врача в процессе обследования использовать не в состоянии.

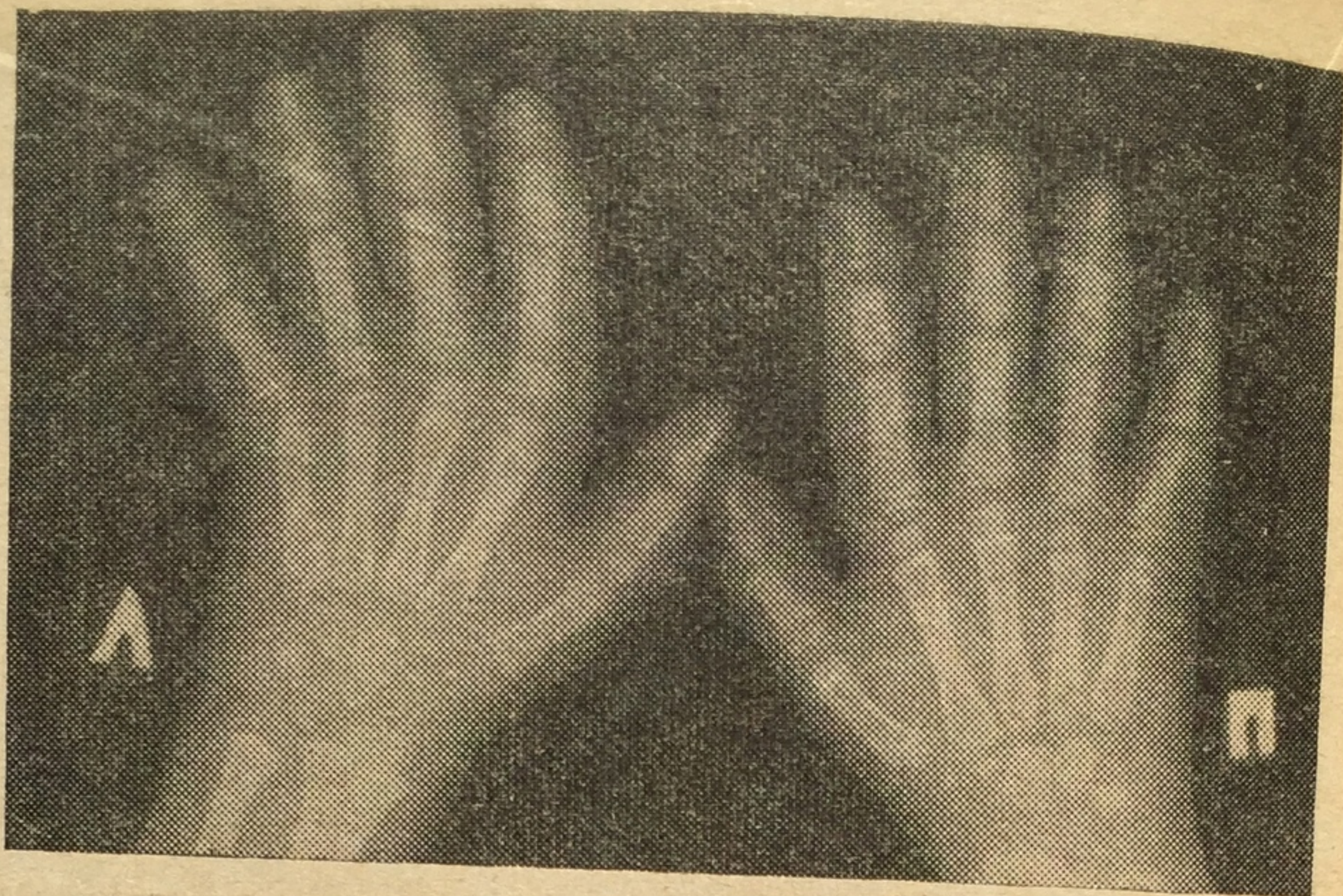
Речь пробанда состоит лишь из отдельных слов и звукосочетаний, понимание речи ограничено элементарными бытовыми инструкциями. Он способен различать только основные цвета, пространственные представления грубо недоразвиты. На этом фоне выявились элементарные эмоциональные реакции.

Все это позволяет сделать вывод о наличии у пробанда олигофрении в степени имбецильности.

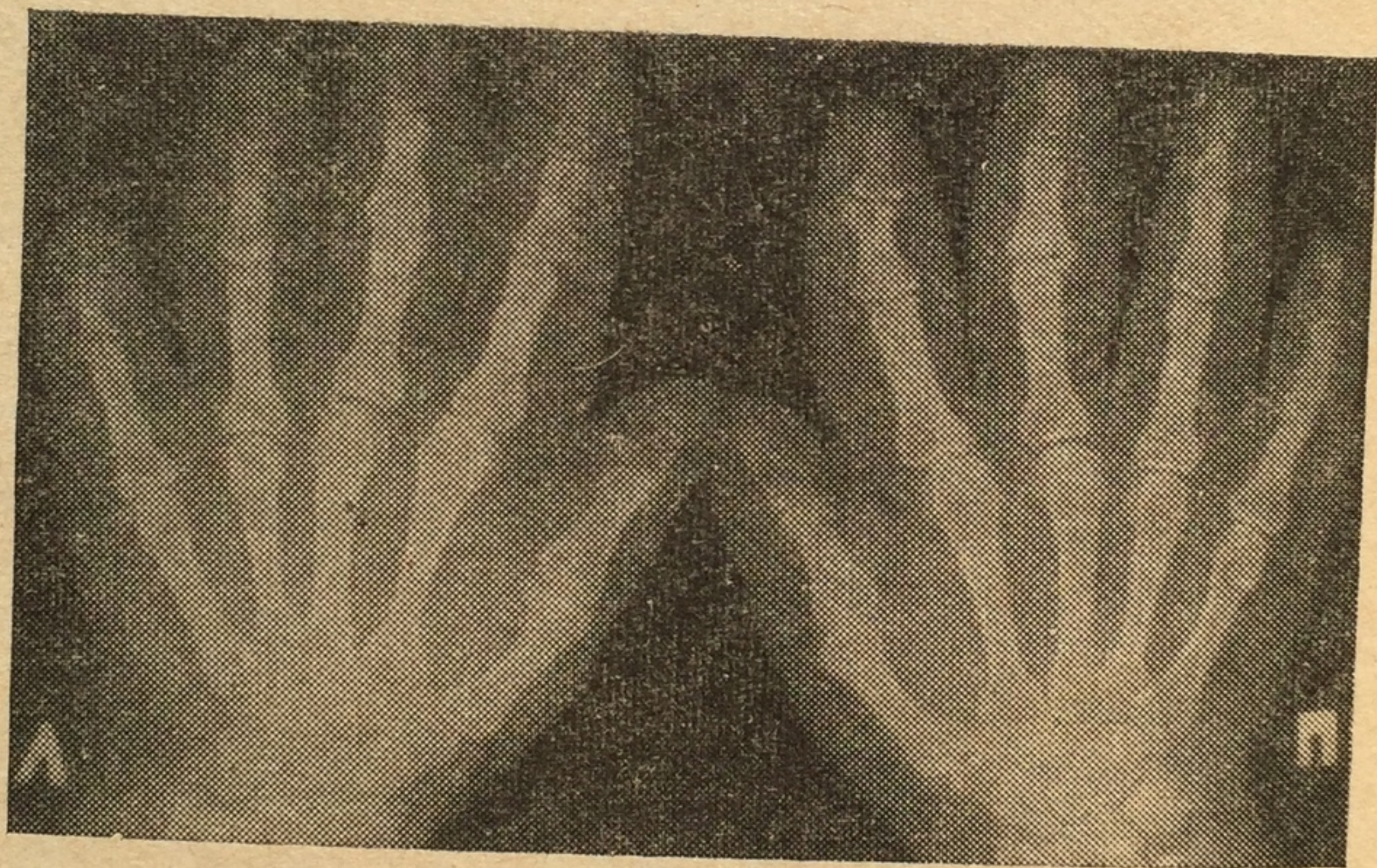
Выраженные дисплазии пробанда и его глубокая умственная отсталость побудили нас провести исследование его кариотипа.



a



б

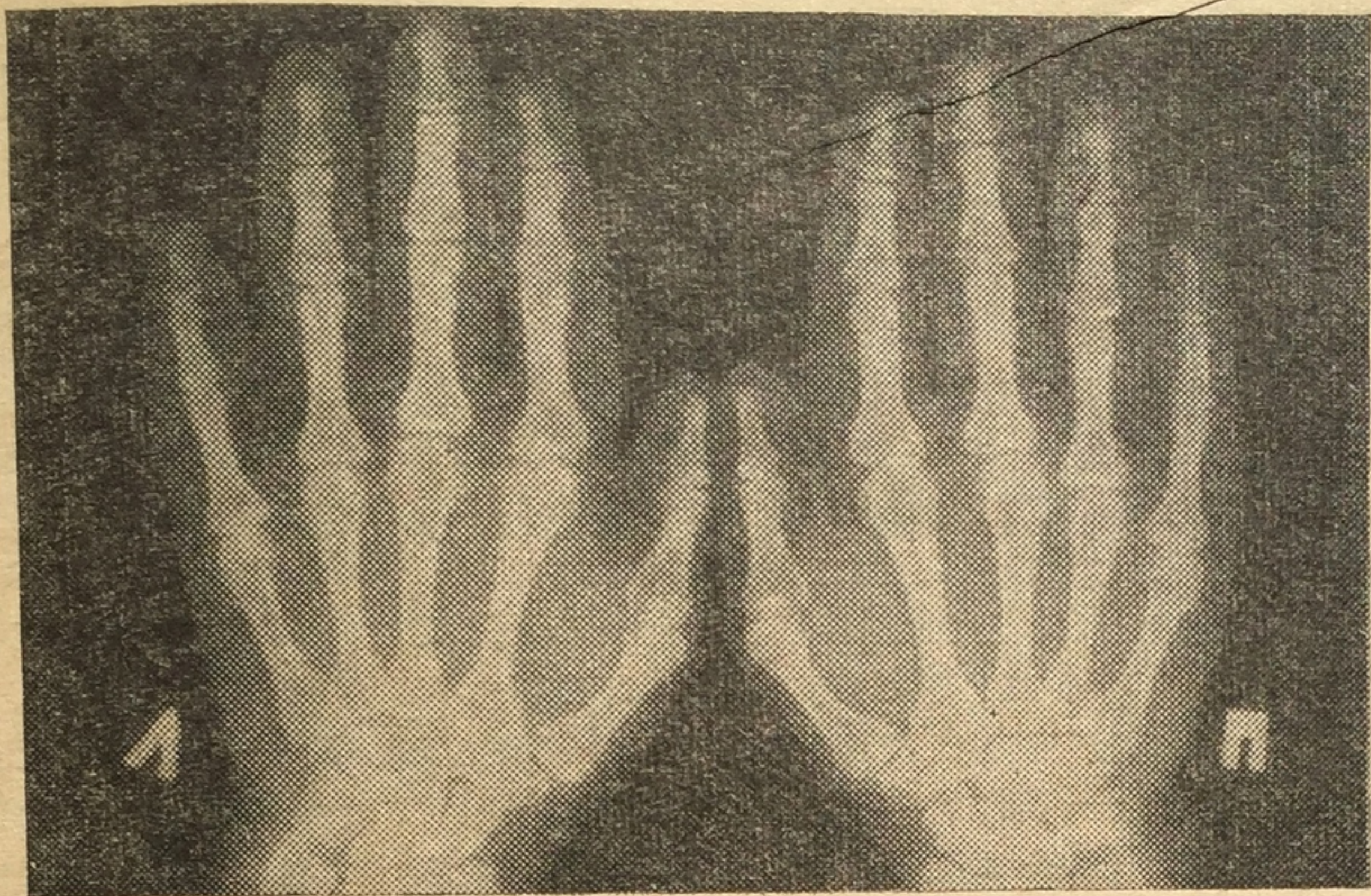


Кариологическое обследование. Исследование проводилось по общепринятой методике Moorhead et al (1960) с некоторыми модификациями, принятыми в лаборатории цитогенетики Института морфологии человека АМН СССР. Кроме пробанда, кариологическому исследованию была подвергнута его бабушка со стороны матери (III-9). Всего было детально изучено по 20 метафазных пластинок от каждого из обследуемых, по 5 метафазных пластинок кариотипировано. Численных и структурных отклонений от нормального

Рис. 1

кариотип  
жить не  
Мать  
малию  
чатка в  
несколь  
сти луче  
выражен  
выражен  
Кроме т  
ясничны  
рентген  
плоскост  
Рентг  
тери про  
вовлечен  
их скел  
дисталь  
костей  
Мы выб  
в работ  
нормаль  
метров





Р и с. 10. Рентгенограммы кистей Коли Ц. (а), его матери (б) и его бабушки (в).

кариотипа ни у одного из обследуемых обнаружить не удалось.

Мать пробанда (IV-10), 25 лет, имеет ту же аномалию рук, что и сам пробанд. Подкожная клетчатка в нижней трети предплечья у нее утолщена несколько сильнее, чем у пробанда, отчего в области лучезапястного сустава образовалась нерезко выраженная складка. Ее пальцы имеют еще более выраженную конусовидную форму (см. рис. 9, 10). Кроме того, у нее обнаружены левосторонний поясничный сколиоз второй степени (подтверждено рентгенографически) и продольно-поперечное плоскостопие.

Рентгенографическое исследование кистей матери пробанда было проведено с целью выяснить, вовлечен ли в рассматриваемую аномалию кистей их скелет. Для этого было выполнено измерение дистальных и проксимальных фаланг и пястных костей по методу, предложенному Parisch (1966). Мы выбрали для измерений мать пробанда, так как в работах Париша приводятся данные о пределах нормальной изменчивости соответствующих параметров для женщин ее возраста. Полученные для



матери пробанда результаты укладываются в пределы этой изменчивости; следовательно, форма, размеры и взаимоотношение частей скелета рук при описываемой аномалии нормальны.

Она окончила 8 классов массовой школы, училась посредственно, в настоящее время работает судомойкой. Замужем с 18 лет, замужеству предшествовало несколько внебрачных беременностей (на родословной не указаны), которые закончились медицинскими абортами. Получить исчерпывающие данные об акушерском анамнезе матери не представилось возможным. Две беременности закончились родами. Первые роды — пробанд, вторые — девочка (V-9), родилась недоношенной, оставлена матерью в родильном доме и нами не обследована.

Неврологическое обследование патологических изменений не выявило.

Электроэнцефалография. Альфаритм — гиперсинхронизированный, с частотой 10—11 кол/сек, высокоамплитудный, регистрируется во всех областях коры, заостренный. Изредка на ЭЭГ регистрируются генерализованные группы колебаний из 1—2 волн, частотой 9—10 гц. На световые раздражения возникает высокоамплитудный, длительно не угасающий вторичный ответ. Один раз на протяжении записи во всех областях коры зарегистрирована вспышка гиперсинхронизированных колебаний частотой 22 гц (веретено).

Наличие генерализованных волн, длительно не угасающего вторичного ответа может свидетельствовать о локализации патологического очага в глубоких структурах мозга.

В ходе экспериментально-психологического исследования выявился ограниченный запас знаний и представлений, бедный словарь, отсутствие интеллектуальных интересов.

Мать пробанда не в состоянии передать содержание прочитанной книги, просмотренного кинофильма. Уровень словесно-логических форм мышления у нее заметно снижен, развиты наглядно-образные формы мышления. Эйфорична, не сознает тяжести состояния сына, не адекватно переживает



отказ от дочери. Психическое состояние матери пробанда можно оценить как легкую дебильность в сочетании с нарушениями эмоционально-волевой сферы.

Отец пробанда (IV-9) умер до обследования в результате несчастного случая. По имеющимся сведениям, был здоров.

Бабка пробанда со стороны матери (III-9), 55 лет, имеет аналогичные аномалии кистей и пальцев в наиболее выраженной форме (см. рис. 9б и 10в). У нее имеется продольно-поперечное плоскостопие, так же как у пробанда и у его матери, однако деформации позвоночника отсутствуют.

Она окончила 5 классов вспомогательной школы, всю жизнь занималась неквалифицированным трудом. Замужем с 18 лет.

Детали акушерского анамнеза бабки пробанда установить не удалось. Она состояла в двух браках. От первого брака имеется здоровый сын (IV-7), от второго — мать пробанда (IV-10).

Неврологическая симптоматика у нее, так же как и у матери пробанда, отсутствует.

Электроэнцефалография. Альфаритм, частотой 9—10,5 кол/сек, регистрируется во всех областях коры, фокус альфа-ритма — в затылочных областях. Периодически альфа-ритм исчезает, и ЭЭГ представляет собой полиморфную кривую, на которой преобладают низкоамплитудные медленные волны, тэта-ритмы и билатериальные вспышки медленных колебаний частотой 3—4 в секунду. Периодически на этом фоне регистрируются билатеральные вспышки веретен, четко выраженные во всех областях коры. Неустойчивость альфа-ритма, наличие тэта-ритмов, билатеральных вспышек медленных волн и веретен дают указания на локализацию патологического очага в глубоких структурах мозга.

В результате психологического обследования у бабки пробанда обнаружена достаточная ориентировка в житейских вопросах и вместе с этим недоразвитие сложных словесно-логических форм мышления. В задачах на классификацию у нее преобладают конкретно-ситуационные связи, она не в



состоянии обосновать свои решения, отказывается от поисков решения при усложнении задачи. Хорошо оперируя обиходными поговорками, она не понимает сложных метафор и рассказов со скрытым смыслом.

Никакие, даже самые элементарные, тесты экспериментально-психологического обследования не вызвали у нее ни протеста, ни удивления. Фон ее настроения эйфоричный, она не критична к состоянию внука и дочери.

Таким образом, психический статус бабушки пробанда можно оценить как олигофрению в степени легкой дебильности в сочетании с нарушениями в эмоционально-волевой сфере.

Дед пробанда со стороны матери (III-10), по словам нескольких родственников, был здоров.

Прабабка пробанда (II-1) обследована лично. Ее руки нормальные, нет отклонений в распределении жировой клетчатки. Интеллектуально она полноценна.

Прадед пробанда (II-2) обследован по фотографиям, его пальцы нормальные, а профессиональный уровень (он был директором магазина) может свидетельствовать о нормальном интеллекте.

Таким образом, родители бабушки пробанда не имели описываемой аномалии кистей.

Прапрабабка пробанда (I-1), мать его прадеда, обследована по фотографии. У нее нормальная форма пальцев, ее интеллект, по отзывам родственников, был нормальным.

Дядя пробанда, единоутробный брат его матери (IV-7), обследован лично. У него нормальные кисти рук, а его профессиональный уровень (ведущий инженер НИИ) свидетельствует о нормальном интеллекте. Два его сына (один — V-4 — обследован лично, второй — V-5 — по фотографиям, выписке районного психоневролога) здоровы и успешно учатся в массовой школе.

Сибсы бабушки пробанда (III-2; III-11; III-13; III-15; III-17; III-19) обследованы лично, (III-4 и III-14), недоступные территориально, обследованы по фотографиям. У всех сибсов бабушки пробанда нормальные руки, а на основании данных об их



профессиях (врач, два инженера, старший научный сотрудник, архитектор, экскурсовод, филолог, мастер цеха) можно сделать вывод о достаточно высоком уровне их интеллекта. Большинство их детей и внуков были обследованы как лично, так и по фотографиям. Снижения интеллекта, а также конусовидных пальцев у них не было обнаружено.

Клинико-генетический анализ. Рассматриваемые аномалии не представляется возможным отнести ни к одной известной форме. Так как патогенез признака еще не ясен, мы ограничились описательным названием «конусовидные пальцы».

На первый взгляд, из-за утолщения кисти у обследованных нами напоминают кисти больных с брахидактилией. Однако проведенные измерения скелета пальцев и кисти позволили полностью исключить брахидактилию. Отсутствие утолщенных нервных стволов (гомогенность подкожной клетчатки) и пигментных пятен позволяет исключить нейрофиброматоз. Нормальные температура и влажность кожи, постоянство объема пораженных участков, невозможность образовать ямку надавливанием отличают «конусовидные пальцы» от сосудистых нарушений — хронической лимфэдемы, лимфангиом и других пороков развития сосудов. Наследственный липоматоз Дёркума отличается от описываемой формы наличием множественных липом и болями в них. Нормальная консистенция подкожной клетчатки на верхних и нижних конечностях отличает «конусовидные пальцы» от липодистрофии.

Мы не нашли упоминания об этом признаке в каталоге генов человека В. Маккьюзика (V. Maskusik, 1960).

Из анализа родословной (см. рис. 8) можно сделать вывод о мономерном доминантном наследовании признака «конусовидные пальцы». Он присутствует у пробанда, его матери и бабушки со стороны матери, т. е. передается непосредственно от одной пораженной особи к другой. Невозможно решить, контролируется ли этот признак аутосомным или сцепленным с полом геном, так как единственный пораженный мужчина в семье — это пробанд.

Анализируемый признак впервые отчетливо проявился у бабушки пробанда. Его достоверно не было у прабабушки



(обследована лично) и у ее мужа (со слов последней и по фотографиям). Прапрабабка пробанда также не имела этого признака. Ее муж и дети (сибсы прабабки), по воспоминаниям прабабки, также не были поражены. Все остальные члены этой семьи, обследованные нами лично и по фотографиям (см. родословную), здоровы. Таким образом, бабка пробанда — самый старший пораженный член семьи и единственный пораженный среди 10 сибсов. Вместе с тем в потомстве самой бабки пробанда этот признак передается от поколения к поколению регулярно.

Это позволяет высказать предположение о возникновении новой мутации в гаметах одного из родителей бабки пробанда.

Вторым возможным объяснением анализируемой особенности родословной может служить предположение о неполной пенетрантности описываемого гена «конусовидные пальцы». Однако против этого предположения свидетельствует отсутствие признака у предков бабки пробанда, у всех ее сибсов и их детей.

Как показало психопатологическое обследование, все члены семьи, имеющие «конусовидные пальцы», страдают снижением интеллекта в той или иной степени. Мы не имели возможности обследовать психологически членов семьи, не имеющих этого признака, однако высокий профессиональный уровень взрослых и нормальные школьные успехи молодых членов семьи позволяют сделать вывод об их нормальном интеллекте. Мы не можем с уверенностью судить о том, связано ли это снижение интеллекта с признаком «конусовидные пальцы», но предполагаем наличие такой связи. Если это предположение подтвердится в дальнейшем, то можно будет сделать вывод о плейотропном действии гена «конусовидные пальцы» с одновременным поражением кистей и некоторых элементов психики. Кроме того, обращает на себя внимание, что структура интеллектуального дефекта и изменения в эмоционально-волевой сфере у матери и бабки пробанда сходны. Это подтверждается и значительным сходством их электроэнцефалограмм.

Интеллект пробанда резко снижен не только по сравнению с нормой, но и по сравнению с интеллектом его матери и бабки. Кроме того, пробанд отличается от них наличием черт грубой дисплазии, несмотря на то что и у

матери и у ба  
но-двигательн  
исследования  
банда как ро  
связана ли эт  
пробанда с на

Представля  
ных выше трех  
сочетающейся  
случай (Серее  
перестройку хр  
ва С.) присутст  
в кариотипе от  
риотипе его фе  
та ставят под  
мальной первой  
ля Ц.) в качес  
имеет генную м  
Обнаружены  
бандов из 40 к  
ствуют о небол  
логии в этиопа  
щихся дисплази  
нет еще более  
обстоятельство,  
генетическая ро  
нительна.

Вместе с эти  
ные в данной ст  
(Коля Ц.) свид  
клинической кар  
имеющих анома  
следует подчерк  
кариологическ  
наличием у них  
уродств, а конст  
терных для хром  
сходство хромос  
хромосомных а



матери и у бабушки имеются некоторые нарушения в опорно-двигательном аппарате. Результаты кариологического исследования не позволяют нам истолковать фенотип пробанда как результат хромосомной аберрации. Неясно, связана ли этиология грубых диспластических симптомов пробанда с наличием у него гена «конусовидные пальцы».

### Заключение

Представляется интересным сопоставление приведенных выше трех случаев тяжелой умственной отсталости, сочетающейся с грубыми пороками развития. Первый случай (Сергея К.) имеет своей причиной структурную перестройку хромосом групп В; во втором случае (Слава С.) присутствие такой же точно маркерной хромосомы в кариотипе отца пробанда и, что особенно важно, в кариотипе его фенотипически совершенно нормального брата ставят под сомнение роль обнаруженной у него аномальной первой хромосомы; наконец, третий случай (Коля Ц.) в качестве основного этиологического фактора имеет генную мутацию.

Обнаруженные две маркерные хромосомы у двух пробандов из 40 кариологически обследованных свидетельствуют о небольшом удельном весе хромосомной патологии в этиопатогенезе специфических (сопровождающихся дисплазиями) форм олигофрении. Этот вывод станет еще более очевидным, если принять во внимание то обстоятельство, что во втором случае (Слава С.) патогенетическая роль маркерной хромосомы более чем сомнительна.

Вместе с этим материалы исследования, не приведенные в данной статье, и третий приводимый здесь случай (Коля Ц.) свидетельствуют о значительном сходстве клинической картины у детей олигофренов-диспластиков, имеющих аномалии кариотипа и не имеющих их. Здесь следует подчеркнуть еще раз, что, отбирая пробандов для кариологических исследований, мы руководствовались наличием у них не просто изолированных врожденных уродств, а констелляцией диспластических стигм, характерных для хромосомной (аутосомной) патологии. Такое сходство хромосомных больных с больными, у которых хромосомных аберраций обнаружить не удалось, можно



объяснить, исходя из трех не исключających друг друга соображений.

Во-первых, применяемые в настоящее время методы анализа кариотипа далеко не совершенны. Существует ряд хромосомных перестроек, обнаружить которые, пользуясь принятым в настоящее время методом анализа хромосомных перестроек в метафазных пластинках соматических клеток, теоретически невозможно. Трудно даже оценить их долю среди всех возможных хромосомных перестроек.

Во-вторых, и другие причины могут вызывать состояния, сходные с хромосомопатиями. В качестве иллюстрации можно сослаться на наблюдение третье (Коля Ц.), где причиной поражения пробанда является доминантный ген, или на такие формы олигофрении, как синдром Франческетти или синдром Грейга, также обусловленные генными мутациями, но имеющими много общего в картине соматического поражения с хромосомопатиями. Условно такие состояния можно было бы назвать генокопиями хромосомопатий. Разумеется, эти состояния не отвечают строго требованиям, предъявляемым к понятию «генокопия», так как не являются точными копиями ни одного хромосомного заболевания. Вместе с этим помимо четких нозологических единиц (синдром Дауна, синдром «кошачьего крика» и т. д.) значительная часть хромосомных олигофрений являются истинными идиопатиями, более или менее клинически изолированными болезненными состояниями, не копирующими друг друга в деталях. Естественно, что степень схожести генокопий хромосомопатий с самими хромосомопатиями не может быть большей, чем сходство последних между собой.

И в-третьих, по аналогии с вышесказанным можно ввести и понятие «фенокопии хромосомопатий», приемлемое в тех случаях, когда никакой наследственной патологии в обследуемой семье выявить не удастся. Это второе понятие является еще более условным, чем первое, помимо всего прочего и потому, что в группу «фенокопий хромосомопатий» мы невольно отнесем те случаи, где причина поражения не ясна, и, следовательно, она может быть и необнаруженной хромосомной перестройкой, и генной мутацией, для идентификации которой нет достаточных генеалогических данных.

Причиной сходства этих различающихся по своей при-

роде форм  
сроков возд  
ных патоген  
ланс, генна  
бриону аген  
олигофренов  
ческими сти  
ния к ранним

Гиндилус В. М.  
дисс. М., 19  
Mc Kusik V. Me  
Moorhead P.,  
Chromosome  
peripheral b  
N 3.  
Parisch J. Radio  
normal hand



роде форм олигофрении является, вероятно, совпадение сроков воздействия на развивающийся эмбрион различных патогенных агентов, будь то хромосомный дисбаланс, генная мутация или внешний по отношению к эмбриону агент. Сочетание у обследованных нами детей олигофренов слабоумия со множественными диспластическими стигмами дает основание отнести время поражения к ранним этапам эмбриогенеза.

#### *Л и т е р а т у р а*

*Гиндилис В. М.* Принципы идентификации хромосом человека. Канд. дисс. М., 1967.

*Mc Kusik V.* Mendelian inheritance in man. London, 1967.

*Moorhead P., Nowell P., Nellman W., Battips D., Hunderford D.* Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. «Experimental Cellular researches», 1960, v. 20, N 3.

*Parisch J.* Radiographie measurements of the skeleted structure of the normal hand. «British journal of radiology», 1966, v. 38, N 1.



## КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА НАСЛЕДСТВЕННО-ОБУСЛОВЛЕННЫХ СЛУЧАЕВ СЕМЕЙНОЙ ОЛИГОФРЕНИИ

*В. М. Явкин*

Вопрос о роли наследственности в этиологии олигофрении был спорным и до настоящего времени окончательно не разрешен. Одни исследователи считали ведущими в ее происхождении различного рода экзогении, другие подчеркивали значение наследственных факторов. Наследственности как одной из причин олигофрении придавалось большое значение уже в XIX в.

Так, Morel (1860) расценивал олигофрению как проявление вырождения. Идиотизм, по его мнению, является как бы последней ступенькой этого вырождения. Magnan (1893) считал олигофрению признаком «психической дегенерации». Такой же точки зрения придерживался Claude (1932). В 1873 году появилась атавистическая теория К. Фохта, который на примере микроцефалии утверждал, что олигофрения — это проявление атавизма в человеческом обществе и что микроцефалы по морфологическому строению мозга и по своей психике значительно ближе к обезьянам, чем к человеку. Айрлэнд (1880) писал: «Наследственность играет важную роль в этиологии идиотизма, идиоты часто рождаются в тех семьях, где есть явное предрасположение к душевным расстройствам». Автор использовал в качестве иллюстраций к своим положениям генетические таблицы и результаты исследований Л. Даля, который при изучении 169 идиотов у 84 из них нашел душевнобольных родственников. В 1912 г. Goddard привел родословные семей от двух браков одного мужчины: от первого брака с умственно отсталой женщиной в последующих поколениях было зарегистрировано 143 умственно отсталых, от второго брака (жена была здорова) умственно отсталых в потомстве не было.

Wallin (1955), суммируя ряд литературных данных,

пришел к вы-  
ной отстало-  
ровом мате-  
различия: с-  
1911; Halper-  
Strecker ап-  
и др.) среди  
ного слабоу-  
дили от 30

Среди ге-  
ли различаю-  
лезнь Дауна  
шевского—То-  
ми нарушении  
денные уродо-  
ные аномалии  
цессивному т-  
ственной отст-  
Passamanick,

Существует  
форм умствен-  
чаев олигофр-  
чаще являютс-  
ностей, некото-  
раций, действ-  
ния обмена (1-  
1968; Jerwis,

При легко-  
определить пр-  
чай относят к  
другие называ-  
олигофрении,  
нарушениями  
Отдельные ав-  
«идиопатическ-  
умием», «эссен-

Nodot, 1963; В-  
Jervis (196-  
нии могут воз-  
следственности  
ва экзогенных  
В группе н-  
кой олигофрен-



пришел к выводу, что в среднем 51,3% случаев умственной отсталости генетически обусловлены. Однако в цифровом материале различных авторов имеются большие различия: одни исследователи (Tredgold, 1905; Lapage, 1911; Halperin, 1945; Tredgold and Soddy, 1956; Ewalt, Strecker and Ebauch, 1957; Benda, 1960; Zellweger, 1963 и др.) среди прочих этиологических факторов врожденного слабоумия патологической наследственности отводили от 30 до 90%, другие (Neuer, 1947) — лишь 1,7%.

Среди генетических форм олигофрении исследователи различают патологические хромосомные мутации (болезнь Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского—Тернера), слабоумие, связанное с различными нарушениями обмена (фенилкетонурия и др.), врожденные уродства, наследуемые по доминантному (скелетные аномалии, эктодермальная дисплазия и др.) или рецессивному типу (врожденный ихтиоз в сочетании с умственной отсталостью и др.) (Carter, 1959; Knobloch and Passamanick, 1960; Nodot, 1963; Reed and Reed, 1965).

Существует мнение, что наследственно обусловленных форм умственной отсталости больше среди легких случаев олигофрении; тяжелые же степени этого страдания чаще являются следствием различных экзогенных вредностей, некоторая часть — результат хромосомных аберраций, действия одного мутантного гена путем нарушения обмена (Penrose, 1963; Zellweger, 1963; Akesson, 1968; Jerwis, 1968; Kan, 1968 и др.).

При легкой олигофрении часто бывает очень трудно определить причину заболевания. Ряд авторов такие случаи относят к олигофрении неизвестного происхождения, другие называют их случаями недифференцированной олигофрении, поскольку слабоумие не сопровождается нарушениями обмена или хромосомными аберрациями. Отдельные авторы называют эти случаи олигофрении «идиопатической олигофренией», «генотипическим слабоумием», «эссенциальной олигофренией» (Courville, 1957; Nodot, 1963; Backer, 1967 и др.).

Jervis (1968) считает, что легкие степени олигофрении могут возникать в результате неблагоприятной наследственности или же под влиянием большого количества экзогенных факторов.

В группе наследственно-обусловленных случаев легкой олигофрении, по указаниям ряда авторов, родители



умственно отсталых детей в значительном количестве случаев обладают крайне низким интеллектом, такие же закономерности отмечаются и в отношении других ближайших родственников больных, что свидетельствует о семейном характере заболевания (Halperin, 1946; Penrose, 1954; Bazinga, 1963; Backer, 1967; Akesson, 1968). В тех случаях, когда оба родителя слабоумны, процент умственной отсталости среди их детей колеблется от 45,9 до 100, а если только один родитель слабоумен, то процент слабоумия у детей бывает значительно ниже — 33,3—58,1 (Bruger, Lokay, Krevenberg, Frede, Pleger, Hecker — цит. по Г. Е. Сухаревой, 1965). По данным Reed and Reed (1968), брак двух умственно отсталых родителей приводит к рождению умственно отсталых детей в 39,5% случаев, брак умственно отсталого со здоровым — в 9,5 — 17,5%.

Генетическая основа этих случаев олигофрении остается неясной. Dekaban (1958), Penrose (1963), Reed and Reed (1965), Dekaban and Klein (1968) и другие исследователи указывают на возможность доминантного и рецессивного характера передачи умственной отсталости в этих случаях, но дети при этом рождаются с несколько более выраженной умственной отсталостью.

В большинстве же случаев легкие формы олигофрении, по мнению многих исследователей, являются полигенными, т. е. обусловлены сочетанным действием многих пар генов, каждая из которых в отдельности влияет на умственное развитие слабо, но совместное действие большого количества пар таких генов может привести к олигофрении (Mickelson, 1947; Courville, 1957; Stern, 1960; Stein and Susser, 1960; Leeson, 1961; Cooke, 1962; Bazinga, 1963; Zellweger, 1963; Penrose, 1963; Nodot, 1965; Reed and Reed, 1965; Ralph and Ph. Colvin, 1965; Newcombe, 1966; Backer, 1967; Zerbin-Rudin, 1967; Akesson, 1968; Jervis, 1968). По данным Penrose (1963), родители и сибсы пробандов, страдающих легкими формами слабоумия, обладают такими полигенами в большей степени, чем родители и сибсы имбецилов и идиотов, поскольку тяжелые степени умственной отсталости чаще обусловлены экзогенными вредностями, действием одного мутантного гена или являются следствием хромосомной аберрации. Эту точку зрения Reed and Reed (1965) подтвердили изучением потомства здоровых сибсов умственно отста-

лых лиц, кото  
отсталых дете  
где родители  
ме того, сред  
тей в этих с  
роль в накопл  
ному подбору  
редко оба суг  
Работы, по  
нии, сравните  
ров ограничи  
указанием, чт  
никаких обме  
генных вредно  
Исследователи  
пень умственн  
олигофрении, п  
которых бы подр  
этих формах о  
образным изуч  
случаев олиго  
наследственные  
материале тех  
пораженных де  
Первым эта  
что проводилос  
ти которых обу  
анкетным спос  
ван состав уча  
натов Москвы,  
лорусской, Мол  
кой, Казахской  
ных республи  
18 259 учащихс  
лось 16 977 чел  
что составляет  
пуляции детей-с  
вания приближ  
(1964), указыв  
нии составляю  
гофренов.  
Для тщательн  
но 209 олигофре  
7\*



лых лиц, которое показало, что у них процент умственно отсталых детей повышен в 5 раз по сравнению с семьями, где родители не имели умственно отсталых сибсов. Кроме того, средний интеллектуальный уровень здоровых детей в этих семьях значительно понижен. Определенную роль в накоплении таких полигенов авторы отводят брачному подбору, поскольку исследования показали, что нередко оба супруга подбираются по низкому интеллекту.

Работы, посвященные изучению этих форм олигофрении, сравнительно немногочисленны, большинство авторов ограничивается констатацией их существования и указанием, что при современных методах исследования никаких обменных, хромосомных нарушений или экзогенных вредностей в этих случаях не удается выявить. Исследователи указывают на сравнительно легкую степень умственной отсталости при «эссенциальной» форме олигофрении, но в литературе не встречается работ, в которых бы подробно была изучена структура дефекта при этих формах олигофрении. Поэтому мы считали целесообразным изучить особенности клинической картины тех случаев олигофрении, где можно было предполагать ее наследственный характер. Эта работа проводилась на материале тех семей, в которых имелось не менее двух пораженных детей.

Первым этапом работы было выявление таких семей, что проводилось как путем личного опроса родителей, дети которых обучались во вспомогательных школах, так и анкетным способом. Таким образом был проанализирован состав учащихся 96 вспомогательных школ и интернатов Москвы, ряда областей РСФСР, Украинской, Белорусской, Молдавской, Грузинской, Армянской, Узбекской, Казахской, Таджикской ССР и некоторых автономных республик. В указанных школах обучалось 18 259 учащихся; детей с диагнозом олигофрении оказалось 16 977 человек, а семейных случаев выявлено 1561, что составляет 8,6% по отношению к обследованной популяции детей-олигофренов. Результаты нашего обследования приближаются к данным Kochler, Robert et Roche (1964), указывавших, что семейные случаи олигофрении составляют около 10% всей популяции детей-олигофренов.

Для тщательного клинического обследования выделено 209 олигофренов (из 92 семей). Среди них преоблада-



ли лица 8—16-летнего возраста. Это объясняется тем, что основным контингентом наших обследуемых были учащиеся вспомогательных школ. По полу они распределились следующим образом: лиц мужского пола было 137, женского пола — 72.

Мы пользовались клиническим методом как основным методом исследования. При изучении познавательной деятельности этих детей был использован ряд экспериментально-психологических методик: классификация картинок, исключение четвертой лишней картинки, описание сюжетных картинок, составление рассказа по сериям картинок, понимание рассказов со скрытым смыслом, сравнение понятий и предметов по существенным признакам, толкование переносного смысла метафор, пословиц и поговорок. В процессе эксперимента особое внимание фиксировалось на умении ребенка преодолевать трудности, на его реакциях на успех и неудачу, на критическом отношении к своей деятельности, на умении оценивать результаты своей работы, а главное — на способности использовать оказанную ему в процессе эксперимента помощь. Тщательно исследовался уровень зрительных и пространственных представлений, моторные навыки детей, оценивалась моторная и сенсорная стороны речи. Данные, полученные при эксперименте, подвергались тщательному качественному анализу.

Педагогом-дефектологом производился анализ школьных навыков больных, который был направлен на раскрытие механизмов, лежащих в основе затруднений при овладении счетом, письмом, чтением, а также на выявление объема знаний и представлений ребенка.

Для более полного изучения развития детей-олигофренов были широко использованы школьные характеристики, сведения из личных дел школьников, медицинских карт вспомогательных школ, районных поликлиник, психоневрологических диспансеров и кабинетов, сведения, полученные от родителей и педагогов, выписки из лечебных учреждений, где обследовались и лечились эти дети. Все это давало возможность изучить особенности их поведения, характера, работоспособности. Помимо клинического и экспериментально-психологического обследования применялись и лабораторные методики, иммуно-биологические методы и дополнительные исследования специалистов. Большое внимание уделялось изуче-

нию генеалогической с родителем также объектом в случае не исследования но-психологическими производились, а матерями

Результаты семейные случаи 1) наследственные из 61 семьи из 17 семей 21 больной из

Заключены в первой группе чия известно ственников о вии указаний ность (сифилис) указаний, ка ные воздейст оде развития

Попытка ния заболева ложить разли ный (8 семей (44 семьи).

Переходит групп.

Предполо

Рецессивны было предпо два или боле при здоровы ная экзогенна идентичную на. В эту гру

Соотноше ственников в Серологич на сифилис



нию генеалогии каждой семьи. Не ограничиваясь беседой с родителями обследуемых, мы старались получить также объективные сведения о состоянии их здоровья, а в случае необходимости проводили психопатологическое исследование с применением некоторых экспериментально-психологических методик. Большинству родителей были произведены серологические исследования на сифилис, а матерям — и на токсоплазмоз.

Результаты исследования позволили все изученные семейные случаи олигофрении разделить на три группы: 1) наследственно-обусловленные формы — 147 больных из 61 семьи (66,3%), 2) экзогенные формы — 41 больной из 17 семей (18,4%), 3) случаи с неясной этиологией — 21 больной из 14 семей (15,2%).

Заключение о наследственном характере олигофрении в первой группе могло быть сделано на основании наличия известного количества пораженных лиц среди родственников обследуемых детей-олигофренов при отсутствии указаний на возможную экзогенную семейную вредность (сифилис, токсоплазмоз и др.). Не было также указаний, как правило, на тяжелые единичные экзогенные воздействия в пре-, пара- или постнатальном периоде развития ребенка.

Попытка анализа возможного характера наследования заболевания в этих семьях позволила лишь предположить различные пути передачи олигофрении: рецессивный (8 семей), доминантный (9 семей), полигенный (44 семьи).

Переходим к клинической характеристике отдельных групп.

Предположительно рецессивная форма

Рецессивный тип наследования заболевания можно было предполагать тогда, когда в одной семье имелось два или более идентичных случая олигофрении у sibсов при здоровых родителях. Вероятность того, что случайная экзогенная вредность может вызвать у двух sibсов идентичную клиническую картину заболевания, ничтожна. В эту группу вошло 17 детей-олигофренов из 8 семей.

Соотношение здоровых и пораженных лиц среди родственников в этой группе видно из табл. 1.

Серологические исследования пробандов и родителей на сифилис и токсоплазмоз в этих случаях дали отрица-



Таблица 1

Количество здоровых и пораженных лиц в рецессивной группе

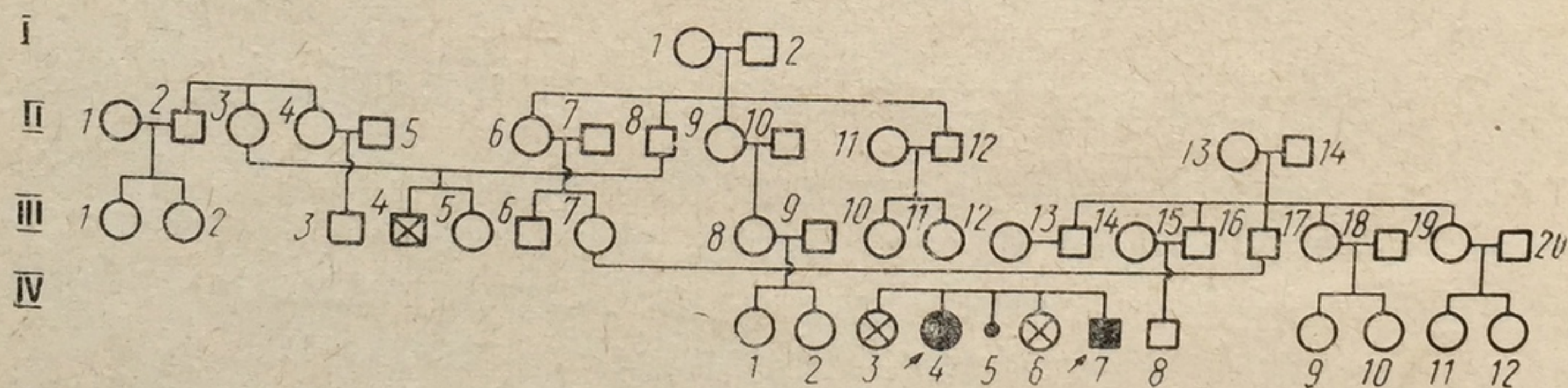
Степень родства	Число лиц	Олигофрены	Лица со сниж. интеллект	Здоровые
Сибсы пробандов	7	1(14%)*	—	6(86%)
Родители	16	2(12%)*	—	14(87%)
Тети, дяди	32	—	1(3%)	31(97%)
Двоюродные сибсы	73	2(3%)	—	71(97%)
Деды, бабушки	20	—	—	20(100%)

\* Оба пробанда во всех случаях из подсчета исключались.

\*\* Умственно отсталые родители в семье с инцестом (см. ниже).

тельный результат. Биохимические исследования мочи на фенилкетонурию также нарушений не выявили. По клинической картине эта группа занимает особое место, поскольку в каждой отдельной семье наблюдается практически самостоятельная нозологическая форма заболевания.

В одной семье имелось дегенеративное заболевание с преимущественной локализацией в подкорковой области, характеризующееся сходной клинической картиной у всех трех сибсов: олигофрения в степени выраженной дебильности, экстрапирамидная недостаточность, птоз, экзофтальм. В другой семье олигофрения сочеталась с катарактой. В третьей семье у детей-олигофренов наряду со сходной по типу диспластичностью и эндокринной не-



- ● — олигофрения
- ⊠ ⊗ — умершие в раннем детстве
- — выкидыши

Рис. 1. Родословная семьи М.



достаточностью наблюдались сходные речевые нарушения в виде остаточных явлений моторной алалии.

В процессе исследования была выявлена семья, в которой у больных наряду с олигофренией имелись атрофия зрительных нервов, нистагм, расходящееся косоглазие.

Истории болезни двух детей из этой семьи приводим ниже.

Семья М. Наследственность не отягощена ни по линии матери, ни по линии отца детей (см. родословную — рис. 1). В семье двое больных детей.

Таня М., 1957 г. р. (9 лет), обучается в специальной школе-интернате для слепых детей.

Анамнез. У матери было 5 беременностей. 1-я беременность закончилась родами, ребенок умер в возрасте 7 месяцев от диспепсии. От 2-й — наша обследуемая. 3-я беременность — самопроизвольный выкидыш на 5-м месяце, 4-я беременность — преждевременные роды (на 7-м месяце), ребенок умер через 1 день после родов. 5-я закончилась родами, ребенок посещает массовый детский сад.

2-я беременность протекала без каких-либо осложнений, роды наступили в срок. Асфиксии не было. Вес при рождении — 3500 г. К груди приложена на вторые сутки, грудь взяла сразу, сосала хорошо. После двух месяцев грудного вскармливания была переведена на искусственное, так как у матери не было молока. Головку начала держать с 2 месяцев, сидеть — с 6 месяцев, стоять — в 9—10 месяцев, ходить — к 1 году. Когда девочка начала произносить первые осмысленные слова, мать не помнит; элементарные фразы появились после 2 лет. Речь была очень косноязычна. Девочка воспитывалась дома и в детском саду, была всегда спокойной, любила играть с детьми в спокойные игры. До года она ничем не болела, на втором году перенесла корь, после трех лет — ветрянку (оба заболевания в легкой форме). Таня от рождения очень плохо видела, но обратили на это внимание только тогда, когда ей было 3 года, с этого времени поставлен диагноз: «атрофия зрительных нервов», девочка наблюдалась в Московской город-



ской детской клинической больнице № 1. В дошкольном возрасте заметного отставания в развитии не замечали. В возрасте 7 лет девочка начала посещать специальную школу-интернат для слепых детей, во время обследования при приеме в школу у девочки была отмечена задержка психического развития. С первых дней учебного года она совершенно не включалась в работу класса, не общалась ни с детьми, ни с педагогом, почти не разговаривала. На уроках играла пальчиками или жевала что-нибудь. Только постепенно начала разговаривать с детьми. На вопросы педагога отвечала односложно, с большой паузой, иногда не отвечала совсем. Вскоре была переведена на обучение по индивидуальной (облегченной) программе, но усваивала ее очень плохо. К моменту, когда все ученики I класса освоили чтение по Брайлю в пределах программы, Таня с трудом смогла запомнить буквы; считала в пределах первого десятка исключительно на конкретном материале. Речь ее осталась косноязычной, занятия с логопедом не увенчались успехом. Девочка была направлена на консультацию в Институт дефектологии АПН СССР.

**Физическое состояние.** Девочка правильного телосложения, удовлетворительно упитана. Череп — гидроцефальной конфигурации. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявлено.

**Состояние нервной системы.** Череп — гидроцефальной формы, с выраженными лобными буграми и венозной сетью на висках. Глазные щели равномерны. Зрачки округлой формы, реакция на свет вялая. Легкий двусторонний экзофтальм. При взгляде в стороны появляется горизонтальный нистагм с ротаторным оттенком. Лицо слегка асимметрично за счет сглаженности левой носо-губной складки. Сухожильные и периостальные рефлексy на руках без четкой разницы сторон. Коленные и ахилловы рефлексy низкие, вызываются только при отвлечении внимания, справа несколько выше. Справа выявляется симптом Бабинского.

**Заключение окулиста.** Острота зрения обоих глаз равна 0,02, стеклами не корректируется.



Атрофия зрительных нервов, нистагм обоих глаз, расходящееся косоглазие правого глаза.

Заключение отоларинголога. Слух в пределах нормы.

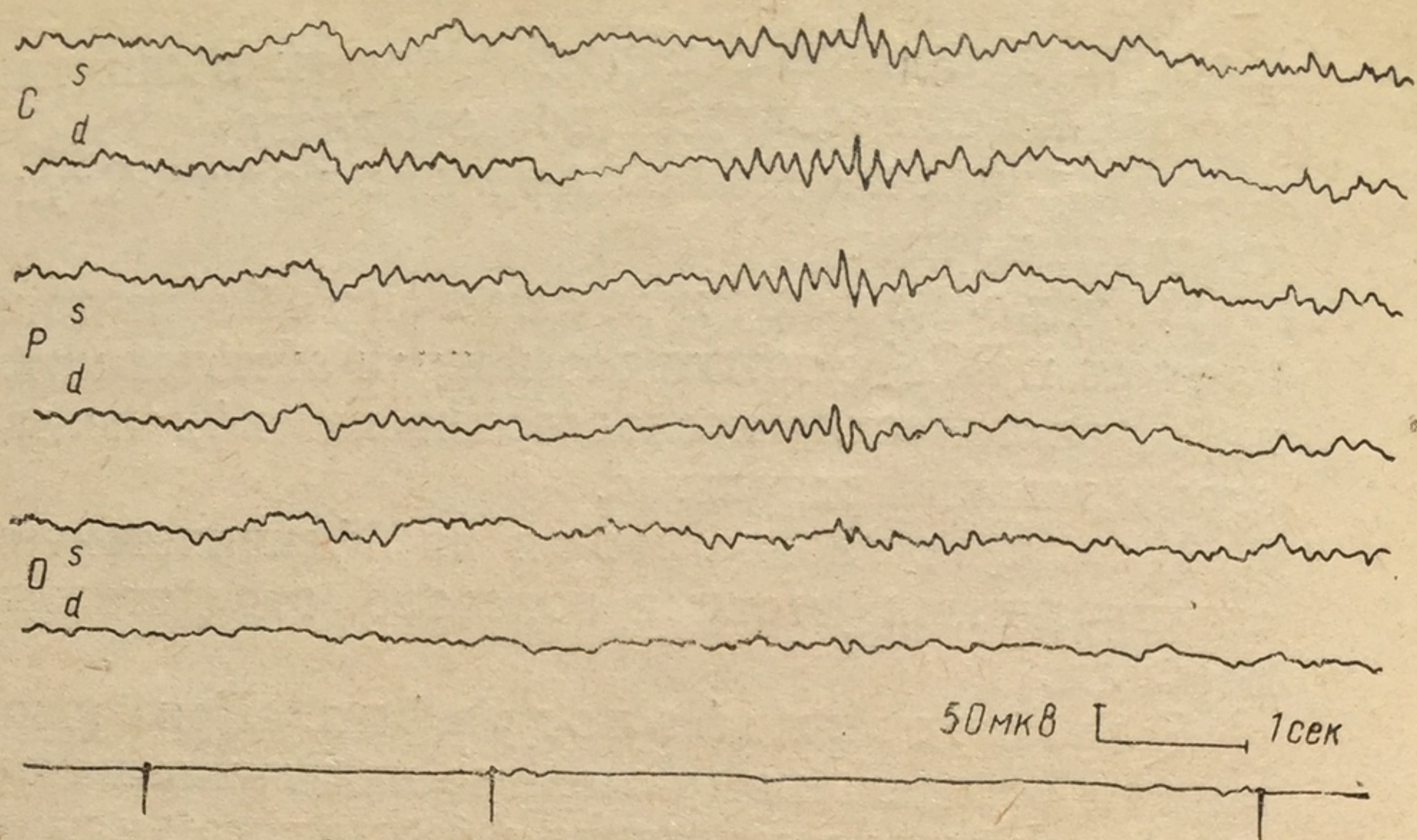
Кожно-аллергическая проба на токсоплазмоз и РСК с токсоплазменным антигеном, также серологические исследования на сифилис дали отрицательный результат.

Исследование мочи на фенилкетонурию скенирующими тестами показало отрицательную реакцию.

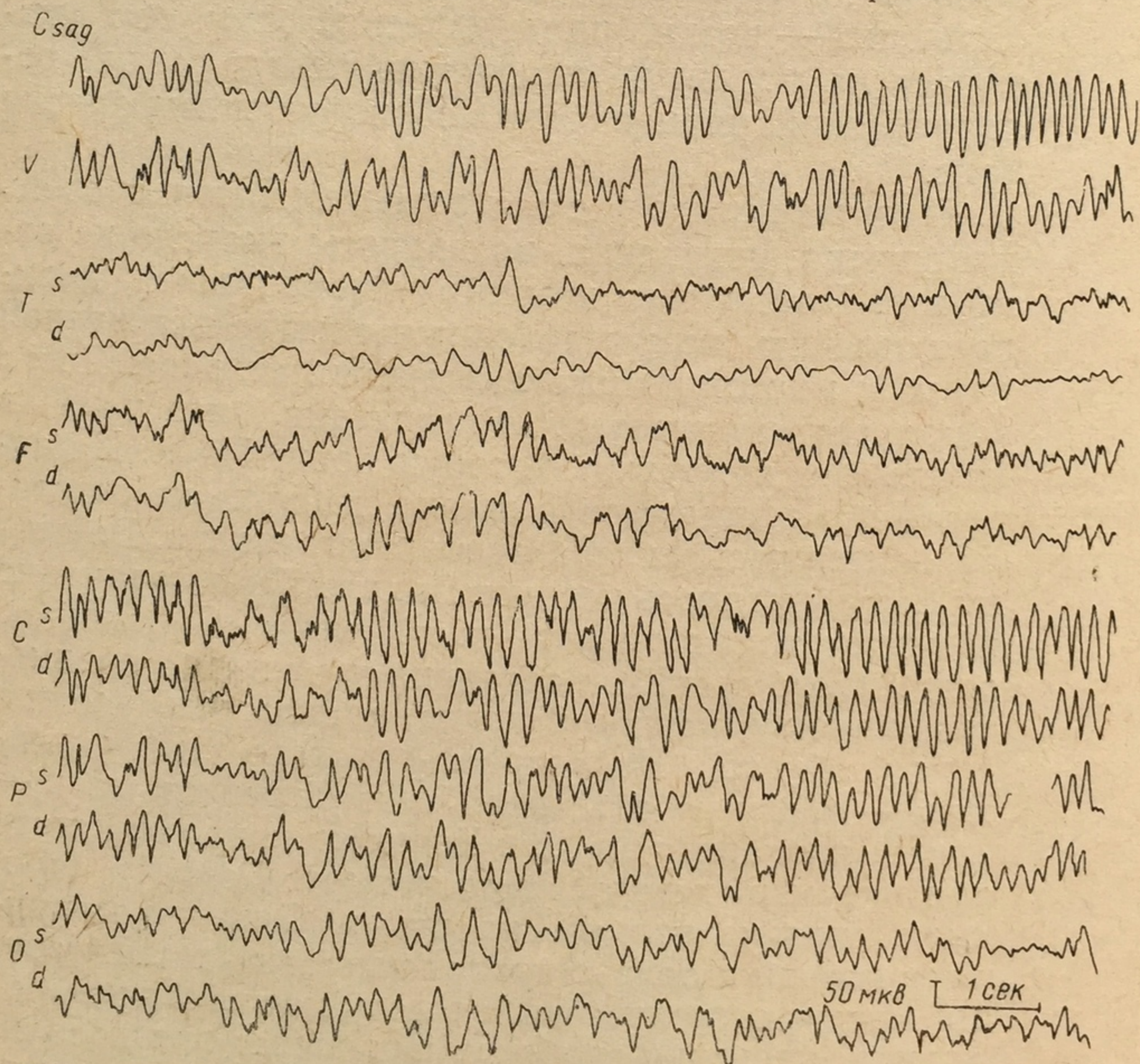
Электроэнцефалография. При униполярном отведении выраженные медленные патологические волны в сочетании с бета-ритмом и изредка с альфаподобными колебаниями больше выражены в центральных областях. При биполярном отведении — четкий роландический ритм. ЭЭГ указывает на разлитую патологию мозга, четкий роландический ритм связан с нарушением зрения (рис. 2).

Психическое состояние. Девочка очень напряжена, испуганна, на вопросы вначале не отвечает. Постепенно немного успокаивается, начинает отвечать, но ответы следуют после длительной паузы и многократного повторения вопроса. Часто замолкает, смущается. Рассказала, что у нее в школе есть подружка, которую зовут Надя. На вопрос, чем занимается в школе, девочка не ответила, замкнулась, сидела очень долго молча. Во время беседы удалось установить, что Таня правильно называет и показывает части тела. С помощью остаточного зрения и осязания узнает ряд предметов: машину, кошку, теленка, сковородку, чайник, вилку, яблоко. На вопрос: «Сколько ног у кошки?» — сразу не отвечает: пересчитывает ноги — «одна, две, три, четыре». Когда ее попросили дать три палочки, девочка дает четыре. Девочку спросили, сколько пальцев на руках. Она пересчитывает пальцы и только после этого отвечает. Во время беседы отчетливо выявляется косноязычие. Моторика у девочки грубо не нарушена: она довольно легко и быстро разбирает и собирает пирамидку, матрешку.





Р и с. 2. ЭЭГ Тани М., 9 лет. Диагноз — олигофрения в степени дебильности. Атрофия зрительных нервов.



Р и с. 3. ЭЭГ Саши М., 7 лет. Диагноз — олигофрения в степени дебильности. Атрофия зрительных нервов.



При исследовании выявилось четкое недоразвитие познавательной деятельности. Таня не в состоянии решить самую легкую смысловую задачу. Например, при исключении четвертой лишней картинки она исключает первую попавшуюся картинку. После того как экспериментатор объяснил ей ошибку и показал правильное решение, она повторила это решение. Однако в следующей серии делает прежние ошибки, исключая при этом тот предмет, который находится на месте лишнего в предыдущей серии. В первой серии девочке были предложены четыре картинки: редиска, морковь, свекла, диван. С помощью экспериментатора диван был выделен, однако принцип исключения этого предмета девочка объяснить не смогла. Когда же была предложена вторая серия картинок: стол, стул, морковь, диван, Таня вновь исключила диван.

То же самое наблюдалось и в третьей серии: груша, цветок, слива, яблоко, где она исключила яблоко. Недоступным оказалось девочке сравнение двух хорошо знакомых предметов (кошка и собака). Она могла перечислить только отдельные признаки их, назвать клички. Даже простые метафоры трудны для ее понимания, и она их толкует конкретно. Так, метафору «золотая голова» она понимает следующим образом: «это красивая голова». Аналогичная картина наблюдается при попытке объяснить смысл пословиц и поговорок.

При наблюдении за девочкой во время игры отмечено, что она с трудом включается в игру, остается очень заторможенной, малоактивной, игра ее носит однообразный характер.

Нами был обследован также младший брат Тани М. Приводим результаты обследования.

С а ш а М., 1959 г. р. (7 лет), посещает детский сад.

А н а м н е з. Мальчик от 5-й беременности, протекавшей без осложнений. Роды в срок. Асфиксии не было. Вес при рождении — 3600 г, рост — 52 см. К груди приложен на вторые сутки, взял грудь сразу, сосал активно. В грудном возрасте был очень спокойный. С 4-х месяцев ребенок воспитыв-



вался в детских яслях, а затем в саду. Уже с раннего возраста отметили отставание мальчика в развитии, рано отметили также его плохое зрение. Ходить Саша начал с 11 месяцев, отдельные слова начал произносить только к двум годам, а фразовая речь появилась после 3,5 лет, была очень нечеткой, косноязычной. Отдельных звуков не выговаривает до настоящего времени, несмотря на длительные занятия с логопедом.

**Физическое состояние.** Мальчик среднего роста, несколько диспластичного телосложения, конечности удлинены, выраженное плоскостопие, короткие пальцы на ногах. Череп — гидроцефальной формы, с выступающими лобными буграми и выраженной венозной сетью на висках. Высокое твердое нёбо. Внутренние органы в пределах нормы.

**Состояние нервной системы.** Глазные щели неравномерны, правая несколько шире левой. Зрачки округлой формы, их реакция на свет снижена. Конвергенция недостаточна, при взгляде в стороны отмечается горизонтальный нистагм. Расходящееся косоглазие. Сглажена левая носогубная складка, язык при высовывании уклоняется влево, отстает левый угол рта при оскале. Брюшные рефлексы сохранены, равномерны. Сухожильные и периостальные рефлексы вызываются с трудом, снижены. Из патологических рефлексов справа вызывается симптом Бабинского. Координаторные пробы выполняет с интенцией, больше выраженной справа. В позе Ромберга покачивается. Тремор пальцев вытянутых рук. Демографизм розовый разлитой.

**Заключение окулиста.** Острота зрения равна: 0,02 — правого глаза, 0,04 — левого. Не корригируется. Атрофия зрительных нервов обоих глаз, нистагм, расходящееся косоглазие.

**Заключение отоларинголога.** Слух в пределах нормы. Шепотную речь слышит правым и левым ухом на расстоянии 6 м.

**Кожно-аллергическая проба** на токсоплазмоз и РСК с токсоплазменным антигеном, а



также серологические реакции на сифилис отрицательны.

Скенирующий тест на наличие фенилкетонурии дал отрицательный результат.

Электроэнцефалография. Альфа-ритм отсутствует, во всех областях коры регистрируются медленные волны невысокой амплитуды в сочетании с бета-ритмом, больше они выражены в центральных областях. При биполярном отведении обнаруживается четкий фокус роландического ритма. ЭЭГ характерна для слепых, наличие медленных волн указывает на разлитую патологию мозга (рис. 3).

Психическое состояние. Мальчик вял, медлителен, заторможен. На вопросы экспериментатора отвечает после длительной паузы и многократной дополнительной стимуляции. Ответы односложные. Постепенно рассказал, что маму зовут «тетя Тоня», а отца — «дядя Лёша»; где они работают, не знает. О себе сказал, что ходит в детский сад, а в будущем году будет ходить в школу, «где Таня учится». Мальчик имеет очень элементарные представления о временах года и месяцах, но при перечислении месяцев в прямом порядке включает сюда же и названия времен года: «Январь, февраль, весна, зима, апрель, лето, март, июнь, май, весна, лето, осень, октябрь, сентябрь, август, декабрь». Даже после замечания экспериментатора Саша не смог перечислить месяцы правильно. Называние дней недели у него особых затруднений не вызывало, но после усложнения задания, когда ему предложили назвать дни недели в обратном порядке, мальчик с заданием самостоятельно не смог справиться. В течение всей беседы остается заторможенным, лицо гипомимично. Задания на праксис позы для него оказались трудными. Он их выполняет с затруднениями, даже тогда, когда врач производит его пальцами необходимые движения и подкрепляет их словесной инструкцией. Предметы, которые ему предложили узнавать с помощью осязания, Саша в основном узнавал правильно. Незнакомые предметы не узнавал. При этом отмечено, что у него нет достаточно целена-



правленного ощупывания предлагаемого ему предмета.

Обращенную к нему речь мальчик понимает, собственная речь косноязычна, словарь беден, фраза элементарная.

Отчетливо выявилось недоразвитие познавательной деятельности при выполнении некоторых экспериментально-психологических заданий. Он не может правильно исключить четвертую лишнюю картинку.

В более элементарных вариантах выделял картинку правильно, но не мог обосновать принцип исключения ее. Когда мальчику были предложены четыре картинки с изображениями барана, лошади, стола и слона, он убрал стол (во время выполнения этого задания экспериментатор называет изображенные предметы, больной пользуется также и остаточным зрением). Объяснить, почему выделен именно этот предмет, он не смог. В следующем варианте (свекла, лук, морковь, велосипед) он называет стол, хотя этого предмета и не было. После помощи экспериментатора, когда Саше были еще раз названы предметы, он выделяет морковь (картинка с изображением моркови была положена на то место, где в предыдущем опыте была картинка с изображением стола). Таким образом, в этом опыте выявилась очень четкая тенденция к стереотипным ответам. Смысла пословиц, поговорок и метафор ребенок не понимал и отказывался их объяснять. Очень большие затруднения вызвало задание на сравнение отдельных предметов, мальчик ограничивался перечислением отдельных мелких признаков, но не мог сравнить эти предметы по существенному признаку.

Клиническое заключение: в этой семье у обоих детей заметно некоторое сходство в структуре дефекта: наряду с выраженной интеллектуальной недостаточностью имеется резкое снижение психического тонуса и значительное снижение зрения. Недоразвитие познавательной деятельности у Саши выражено несколько грубее, по-видимому, в связи с тем, что он моложе сестры. Заторможенность, снижение психического тонуса у



обоих детей только подчеркивает сходство в структуре дефекта.

Рождение в одной семье двух неполноценных детей с очень сходной клинической картиной заболевания говорит о возможности наследственного характера этого заболевания. Поскольку у ближайших родственников и у родителей мы не смогли обнаружить подобных заболеваний, мы считаем возможным отнести эти случаи к рецессивно-наследуемым формам олигофрении.

Подобные случаи сочетания олигофрении с атрофией зрительных нервов, катарактой и другими нарушениями органа зрения описаны в 1967 г. М. И. Земцовой, А. И. Каплан и М. С. Певзнер. Авторы допускают возможность наследственного предрасположения при этих формах.

Представляет особый интерес семья из Карельской АССР, где имелось двое глубоко умственно отсталых детей от инцеста (отец и дочь). Родители этих детей были также умственно отсталыми, но интеллектуальный дефект у них был выражен менее грубо, чем у детей. Более тяжелая клиническая картина умственной отсталости у детей от инцеста позволяет предполагать, что интеллектуальная недостаточность у родителей вызвана проявлением неполно рецессивного гена (или генов).

Таким образом, на основании изложенного можно сказать, что у больных, включенных нами в группу рецессивно-наследуемых форм олигофрении, наряду с выраженной интеллектуальной недостаточностью имеется дополнительная симптоматика (поражения в пределах отдельных анализаторов — атрофия зрительных нервов, катаракта, речевые нарушения; неврологическая симптоматика и др.). Причем клиническая картина заболевания у сибсов в одной семье была всегда очень сходной.

Другие закономерности выявились в группе, которую можно определить как группу доминантно-наследуемых форм слабоумия.

#### Предположительно доминантная форма

Доминантный характер наследования олигофрении мы могли предполагать в 9 семьях, которые характеризовались наличием пораженных в последовательных поко-



лениях (иногда удавалось проследить их в трех поколениях) и четким разделением sibсов и родственников на больных и здоровых. Интеллектуальная недостаточность у пораженных лиц была довольно выраженной. В табл. 2 представлены данные о соотношении больных и здоровых лиц в данной группе.

*Таблица 2*  
*Количество пораженных и здоровых лиц в доминантной группе*

Степень родства	Число лиц	Олигофрены	Здоровые
Сибсы пробандов	11	6(54%)	5(46%)
Родители	17	10(59%)	7(41%)
Тети, дяди	23	2(8%)	21(92%)
Двоюродные сибсы	35	1(3%)	34(97%)
Деды, бабки	20	3(15%)	17(85%)
Всего	106	22	84

В таблице сведения приведены для sibсов с исключением обоих пробандов из подсчета. Соотношение 22 больных к 5 здоровым в поколении пробандов объясняется тем, что исследуемая группа больных была отобрана по признаку наличия не менее двух пораженных пробандов в семье. Исключение их из подсчета во всех семьях дало соотношение 6:5, соответствующее доминантному типу наследования.

Из 22 больных, вошедших в эту группу, клинически было обследовано 18 человек, на остальных четырех получены исчерпывающие сведения из школ, медицинских учреждений и от родителей, подтверждавшие диагноз олигофрении.

По структуре дефекта больные этой группы могли быть отнесены к основной форме олигофрении по классификации М. С. Певзнер (1959). У них мы не наблюдали локальных выпадений и выраженных первичных эмоционально-волевых нарушений, за исключением тех единичных случаев, когда в анамнезе имелись дополнительные экзогенные вредности.

Прим  
сом насле  
Г. (см. ро





Р и с. 4. Родословная семьи Г.

Примером семьи с предполагаемо доминантным модусом наследования олигофрении может послужить семья Г. (см. родословную — рис. 4).

**Наследственность.** Мать обследуемых детей (II-2), 1923 г. р., была совершенно неспособна к обучению, не смогла закончить даже I класса массовой школы, хотя пыталась учиться. Жила в деревне, где вспомогательной школы не было. Осталась неграмотной. Всю жизнь занималась неквалифицированным трудом, в последнее время не работает, изредка стирает белье соседям, подрабатывая этим. При экспериментально-психологическом исследовании у нее выявлена олигофрения в степени глубокой дебильности. Мать была дважды замужем. По ее словам, первый муж (II-1) был здоровым, окончил 8 классов массовой школы, служил в армии, затем работал слесарем. В 1952 г. погиб от несчастного случая. В последние годы перед смертью злоупотреблял алкоголем. Второй муж (II-14), 1928 г. р., учился в массовой школе, окончил 4 класса, во время обучения испытывал некоторые трудности (объясняет их неудовлетворительными материальными условиями). Интеллектуального снижения у него не выявлено. Родные братья матери и отца (II-4, II-6, II-9, II-13, II-16) учились в массовых школах, испытывали некоторые затруднения в процессе обучения, окончи-



ли по 4—7 классов, работают (рабочие, слесарь, плотник, почтальон). Нам их исследовать не удалось. Их дети, по полученным сведениям, развиваются нормально, лиц с выраженной умственной отсталостью нет. Родной брат матери (II-8), 1936 г. р., был совершенно неспособен к обучению, дома его считали «дурачком», в школе не учился, так как в массовую школу его не приняли, а вспомогательной школы в деревне не было. В настоящее время, по словам матери исследуемых детей, он не работает, женат, имеет дочь, которая начала посещать I класс массовой школы, учится с большими затруднениями, и сына 2 лет. Бабушку по материнской линии (I-2) в деревне считали «глухой», она была плохо приспособлена к жизни, не умела вести свое хозяйство, дети всегда были голодными, неухоженными. Можно предполагать, что у бабушки был невысокий уровень интеллектуального развития.

В данной семье имеется пять детей: одна дочь от первого брака и четверо детей от второго брака. У четверых старших детей установлена олигофрения, пятый ребенок заметно отстает в развитии (ходит с 1 года 2 месяцев, первые слова появились в 1,5 года, фразовая речь — после 3,5 лет). Имеется задержка психического развития, однако для уточнения диагноза требуется дальнейшее динамическое наблюдение за ребенком.

Приводим истории болезни старших детей этой семьи.

А н а м н е з. Галя родилась от 1-й беременности, которая, по словам матери, протекала нормально. Роды наступили в срок, девочка закричала сразу. О весе и росте ребенка при рождении мать ничего не может сообщить. К груди приложена вовремя, взяла грудь сразу, сосала хорошо. О раннем развитии известно только, что отдельные слова девочка начала произносить с 1,5 лет, а фразовая речь появилась после 3 лет. Воспитывалась дома, мать на развитие ребенка внимания не обращала: «Некогда было, работала». Школу начала посещать с 9 лет по совету врача. Два года находилась в I классе, многого на уроках не понимала и не



усваивала, забывала буквы, не умела писать, читала только буквы, но слить их в слова не могла. Девочка не в состоянии была передать содержание прочитанного ей рассказа, не могла запомнить названия месяцев, времен года. На уроках была заторможенной, медлительной, в играх со сверстниками — веселой, подвижной. После безуспешного обучения в течение двух лет в I классе массовой школы была переведена во вспомогательную школу. По программе вспомогательной школы успевает удовлетворительно. Учителя и воспитатели отмечают трудолюбие девочки, она опрятна, следит за своей одеждой, любит дежурить по спальне, по столовой, убирает, вытирает пыль, «чтоб было красиво и чисто». Все поручения воспитателя выполняет охотно и добросовестно. Опекает младшего брата и сестру.

**Физическое состояние.** Девочка высокого роста, астенического телосложения. Кожные покровы бледные. Со стороны внутренних органов отклонений от нормы нет.

**Состояние нервной системы.** Глазные щели равномерны, зрачки правильной формы, реакция их на свет и конвергенцию удовлетворительная. Лицо симметричное, язык по средней линии. Брюшные рефлексы сохранены. Сухожильные на нижних конечностях вызываются только при отвлечении внимания, патологических нет. В позе Ромберга устойчива. Координаторные пробы выполняет четко. Нарушений чувствительности не выявлено. Дермографизм розовый.

**Исследование офтальмолога.** Острота зрения обоих глаз равна 1. Глазное дно в пределах нормы.

**Заключение отоларинголога.** Слух в пределах нормы.

**Рентгенография черепа.** Кости свода черепа и черепные швы не изменены. Рисунок пальцевых вдавлений и сосудистых борозд обычен. Турецкое седло не изменено.

**Электроэнцефалография.** Альфа-ритм частотой 9—10 кол/сек, большой амплитуды, четкий, регулярный, регистрируется во всех областях



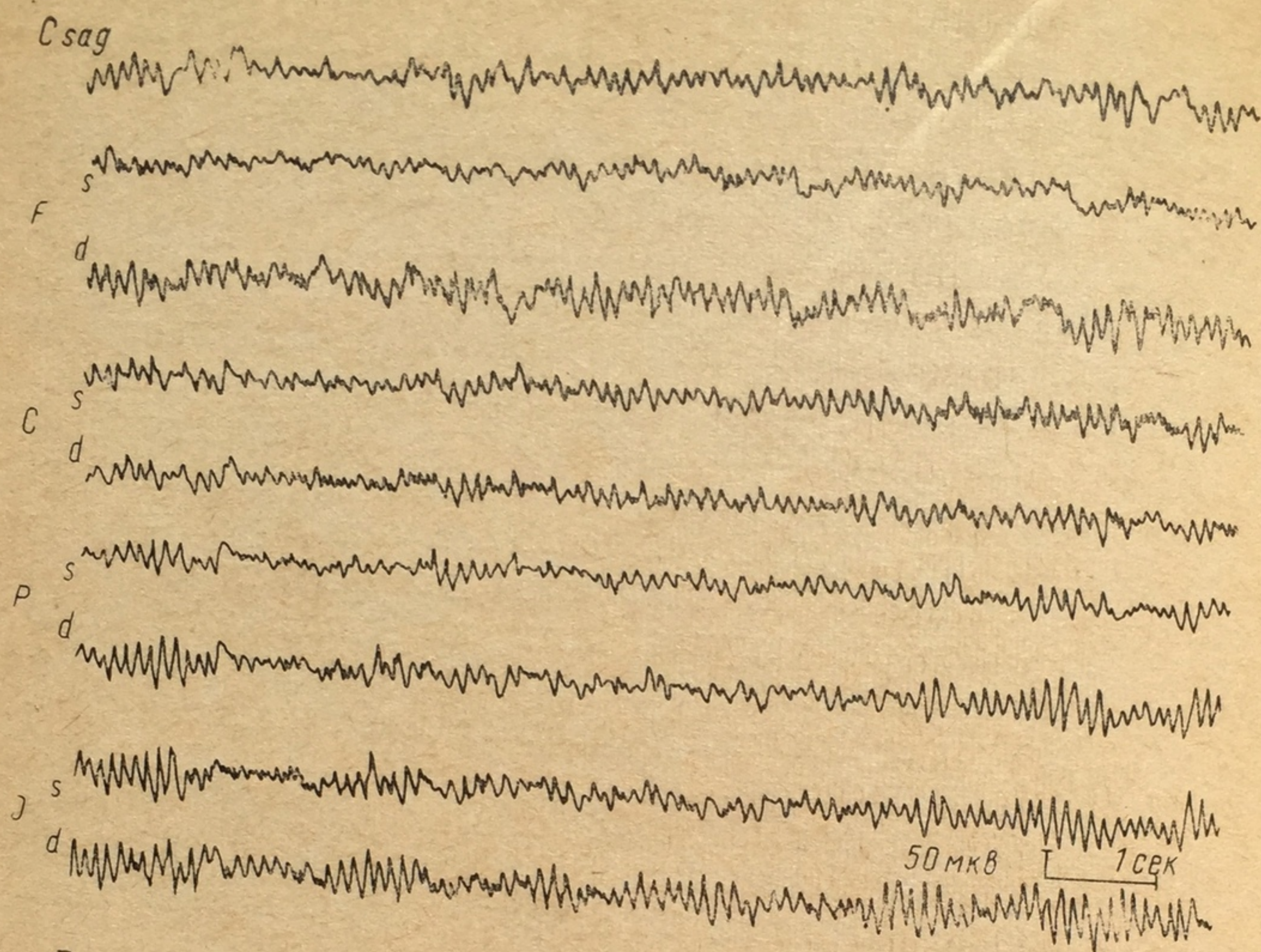


Рис. 5. ЭЭГ Гали С., 14 лет. Диагноз — олигофрения в степени глубокой дебилности.

коры. Указаний на отклонения электрической активности мозга от нормы нет (данные Н. Н. Зислиной, рис. 5).

Кожно-аллергическая проба на токсоплазмоз, РСК с токсоплазменным антигеном и серологические исследования на сифилис девочки и членов семьи дали отрицательный результат.

Проверка мочи на фенилкетонурию скенирующими тестами также дала отрицательный результат.

Психическое состояние. Галя приветлива, ласкова, доверчива, легко и быстро вступает в контакт, охотно беседует с врачом, к предлагаемым вопросам и заданиям относится с интересом, выполняет их добросовестно, старательно. Правильно ориентируется в месте и времени. Уже в процессе беседы у девочки отчетливо выявляются признаки недоразвития познавательной деятельности. Она может назвать число, месяц, год, сообщить свой адрес, рассказать о занятиях родителей.



Не представляет для нее особого труда и перечисление дней недели и месяцев в прямом порядке. Однако стоит усложнить это задание и предложить перечислить дни недели в обратном порядке или распределить месяцы по временам года, как она с этим заданием не справляется, путает понятия «месяц» и «время года».

Во время исследования у Гали не обнаружено выпадений со стороны зрительного анализатора, она правильно узнавала предъявляемые ей фигуры: контурные, перечеркнутые, перевернутые, наложенные друг на друга. Девочка легко выполняла также элементарные задания на копирование фигурок из палочек. При усложнении задания («лесенка») выявляются небольшие затруднения; в случае, когда ей надо мысленно перевернуть фигурку, она складывает фигуру зеркально, но после повторного объяснения задания экспериментатором и дополнительного показа ошибок не допускает.

Недоразвитие познавательной деятельности особенно отчетливо выявилось при выполнении опыта на классификацию картинок. Девочка правильно сгруппировала несколько предметов и смогла объяснить, почему те или иные предметы соединила в одну группу. Но при этом Галя в основном воспользовалась теми понятиями, которые были заучены в школе («растения», «животные», «мебель», «посуда» и т. д.). Одновременно она создает ряд групп по конкретно-ситуационному признаку. Например, кладет вместе рисунки, изображающие пароход и моряка, мотивируя это тем, что моряк плавает на пароходе. В других случаях при правильном соединении картинок ее пояснения носят конкретный характер. Так, положив вместе градусник и часы, она говорит, что их можно соединить потому, что у них одинаковые цифры.

Конкретность мышления выявляется и при выполнении других заданий. Когда девочку попросили установить сходство и различие между кошкой и собакой, она воспользовалась заученным понятием и сказала, что это домашние животные, но вначале пыталась перечислить отдельные их признаки: «Лапки у них одинаковые, хвостики одина-



ковые, только собака выше, а кошка ниже». Далее было предложено установить сходство между человеком и лошадью. Галя отвечает: «Лошадь — домашнее животное». Затем долго думает и добавляет: «Человек — тоже домашнее животное и ухаживает за лошадью».

Совершенно не понимает девочка переносного смысла пословиц и поговорок. Например, пословицу «Не в свои сани не садись» она толкует следующим образом: «Он сел в чужие сани». Большие трудности встречаются также при составлении рассказа по серии картинок, поскольку девочка не в состоянии объединить картинки единым сюжетом.

При проверке арифметического счета выяснилось, что Галя легко считает до 20, до 100 и обратно десятками; без особых трудностей она может также решить примеры на сложение и вычитание. Однако при решении элементарных арифметических задач выявляются очень большие трудности. Девочке предложили задачу: «У одного мальчика было 3 карандаша, у второго — на 5 больше. Сколько карандашей было у двух мальчиков?» Она правильно повторяет условие задачи и удерживает его в памяти, но не в состоянии установить смысловых связей между условием, вопросом и действием. Поэтому она упрощает задание и сразу же ставит вопрос: «Сколько карандашей у двух мальчиков?» При этом она производит следующее действие:  $3 + 5 = 8$ . После конкретизации и раскрытия хода решения задачи экспериментатором Гале предлагается аналогичная задача: «В одной корзине было 12 яиц, во второй — на 6 больше. Сколько яиц было в двух корзинах?» Девочка не смогла использовать оказанную ей при решении первой задачи помощь и перенести ее на решение второй задачи. Она вновь начинает решать задачу с того, что к 12 прибавляет 6, утверждая при этом, что она таким образом узнает, сколько яиц было в двух корзинах.

Во время всего эксперимента девочка оставалась приветливой, целенаправленной, охотно выполняла все задания. Если ей указывали на ее



ошибки, она их поправляла. Заметных признаков усталости к концу работы отметить не удалось. Мы исследовали также младшего брата Гали С., родившегося от второго брака матери. Приводим результаты его обследования.

Володя Г., 1956 г. р. (11 лет), учится в IV классе вспомогательной школы.

А н а м н е з. Мальчик от 2-й беременности, протекавшей с небольшим токсикозом (тошнота, рвота) в первую половину. Роды в срок. Закричал сразу. Вес при рождении — 3600 г. К груди приложен на вторые сутки, взял грудь сразу, сосал хорошо. Начал ходить к 1 году, первые осмысленные слова стал говорить после 1 года, фразовая речь появилась к 3 годам. С 1,5 лет мальчик воспитывался в детских яслях. Жалоб на поведение ребенка не было, всегда был спокойным, тихим. Однако отмечали, что он несколько отстаёт от сверстников по психическому развитию, неактивен в играх, медлителен, безынициативен. С 8 лет начал посещать массовую школу, но уже через несколько месяцев был переведен во вспомогательную, так как совершенно не справлялся с программой. Из перенесенных заболеваний мать отмечает только корь и ветряную оспу в возрасте около 3 лет (оба заболевания в легкой форме).

В настоящее время Володя обучается во вспомогательной школе, успевает по программе удовлетворительно, больше ему нравится труд. Мальчик подвижный, веселый, быстрый в играх с ребятами. Очень аккуратен. Трудолюбив, охотно дежурит в столовой, убирает спальню, класс. Добросовестно относится к каждому поручению. Целенаправлен в своей деятельности. На неудачи правильно реагирует, расстраивается.

Физическое состояние. Мальчик невысокого роста, астенического телосложения. Кожные покровы бледные. Слизистые — чистые. На висках выражена венозная сеть. Зазубренные края верхних резцов. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявляется.

Состояние нервной системы. Череп — слегка гидроцефальной формы. Глазные щели рав-



номерны. Зрачки правильной формы, реакция их на свет и конвергенцию удовлетворительная. Сглажена левая носо-губная складка, левый угол рта отстает при оскале, язык при высовывании уклоняется влево. Брюшные и сухожильные рефлексы живые, равномерные. Патологических симптомов нет. В позе Ромберга слегка покачивается. Координаторные пробы выполняет четко. Чувствительность не нарушена.

Заключение окулиста. Острота зрения обоих глаз равна 1. Глазное дно не изменено.

Исследование слуха. Слух в пределах нормы.

Рентгенография черепа. Кости свода черепа не изменены. Определяется обызвествление венечного, лямбдовидного и стреловидного швов. Рисунок пальцевых вдавлений обычен. Рисунок сосудистых борозд усилен. Турецкое седло без особенностей.

Электроэнцефалография. Альфа-ритм частотой 10—11 кол/сек, большой амплитуды, регулярный, регистрируется во всех областях коры. В центральных и теменных областях на фоне хорошего альфа-ритма несколько раз в начале записи возникали группы тэта-волн частотой 5—6 кол/сек. ЭЭГ без грубых отклонений от нормы. Появление билатеральных вспышек в передних областях может указывать на легкую дисфункцию глубоких структур мозга (рис. 6).

Серологические исследования на сифилис, кожно-аллергическая и РСК на токсоплазмоз были отрицательны.

Проверка мочи на фенилкетонурию дала отрицательный результат.

Психическое состояние. Мальчик контактен, спокоен, приветлив. Охотно рассказывает о своей семье, о занятиях в школе. Сообщил, что живет с отцом, матерью, тремя сестрами и младшим братом. Одна сестра старше его, она учится в этой же школе, вторая сестра учится в I классе другой вспомогательной школы, двое младших детей посещают детский сад. Мать не работает, а отец работает «на работе». Володя говорит, что

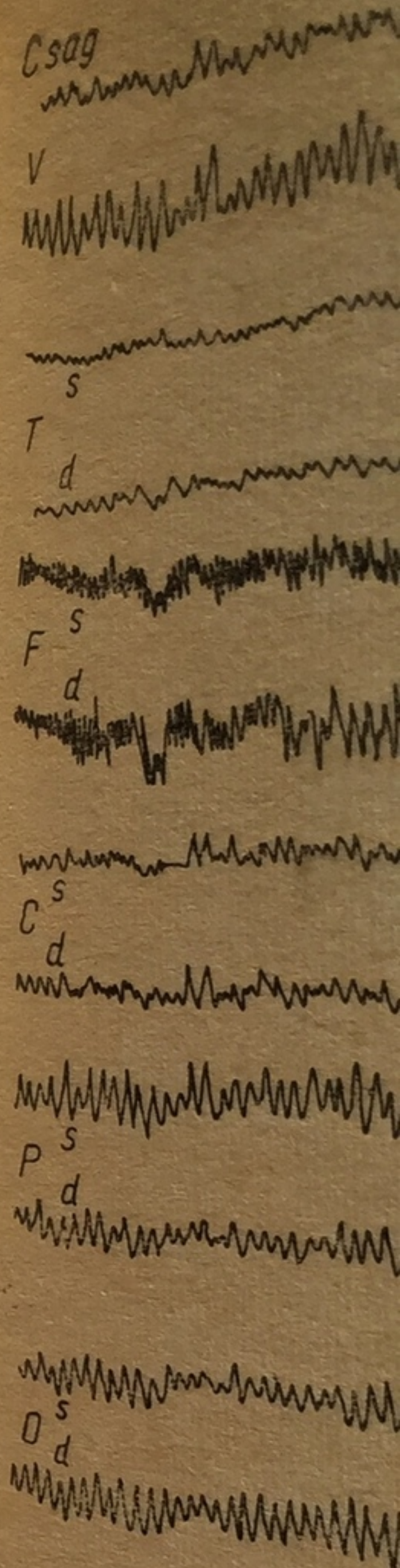
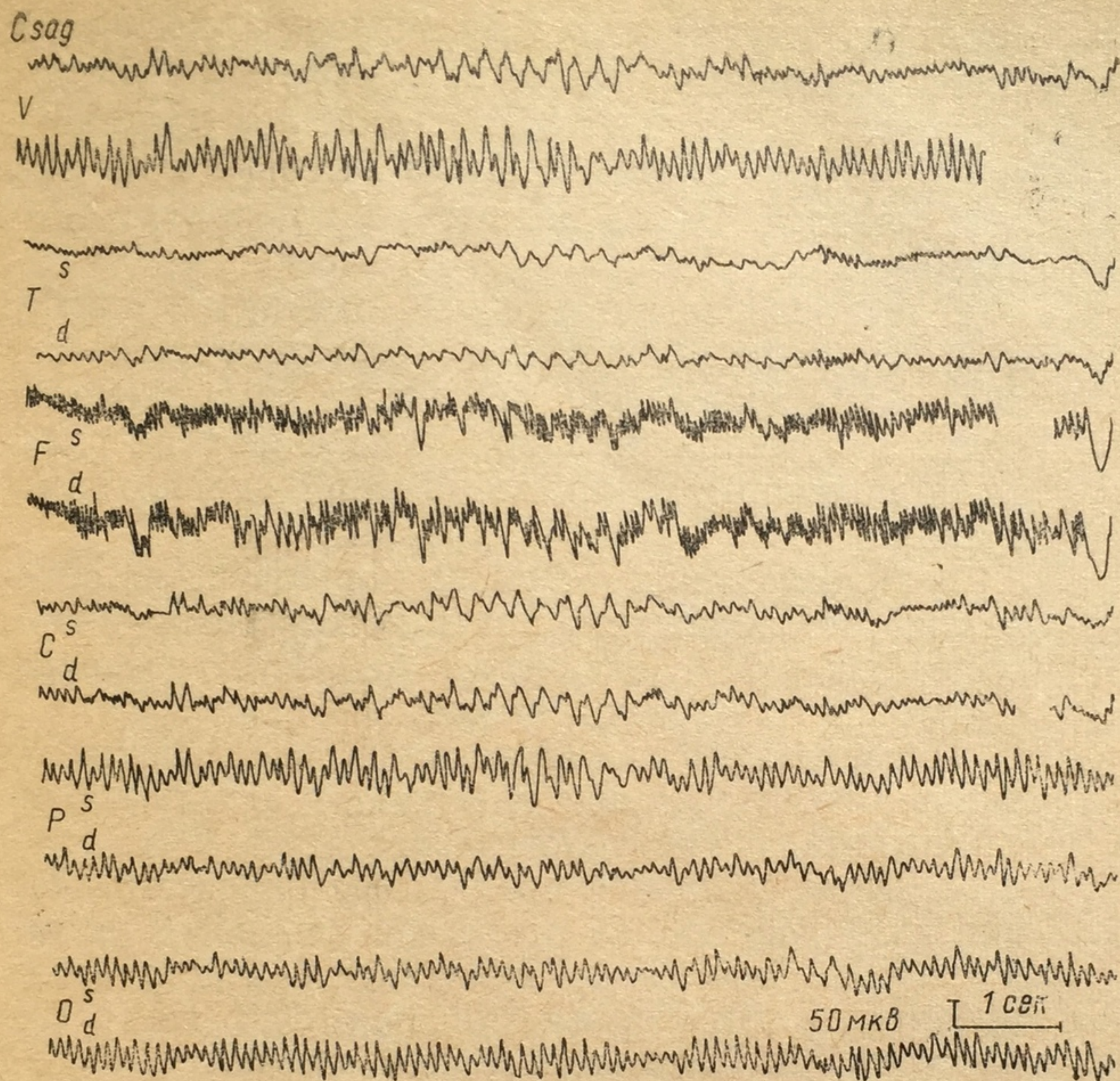


Рис. 6. ЭЭГ Володи

ему 11 лет.  
Говорит, что ни одной из них не знает так зывает толкает уроки объясняет. На играх, ничег  
Запас з  
называть то  
реки, не ди  
поэтому на  
ление рек.  
Для Володи  
речисление





Р и с. 6. ЭЭГ Володи Г., 11 лет. Диагноз — олигофрения в степени дебильности.

ему 11 лет, сообщить же год рождения не может. Говорит, что любит читать книги, назвать не смог ни одной из прочитанных книг, пересказать содержание также не может. Из школьных уроков называет только арифметику и рисование, остальные уроки объединяет под одним названием «предмет». На вопрос, чем занимается он на «предметах», ничего не отвечает.

Запас знаний у мальчика ограничен. Он может назвать только три города Советского Союза, две реки, не дифференцирует понятий «река» и «море», поэтому название моря также включает в перечисление рек.

Для Володи не представляет особого труда перечисление дней недели в прямом и обратном по-



рядке, но уже месяцы в прямом порядке он перечислить не может, путает их названия, перескакивает сразу через несколько месяцев. Очень примитивно может описать времена года: «Зимой снег, летом тепло». Осень и весну не выделяет среди времен года.

При проверке зрительного восприятия грубых нарушений не обнаружено. Исследование пространственных представлений также не выявило никаких нарушений: мальчик даже с самыми сложными заданиями справлялся легко и ошибок не допускал.

В произношении у Володи нарушений не обнаруживается, обращенную речь он хорошо понимает, собственная речь отличается бедностью словаря, фразы короткие, односложные.

Недоразвитие познавательной деятельности отчетливо выявилось при выполнении отдельных экспериментально-психологических проб. В тех случаях, когда мальчику предлагают определить тот или иной предмет, он легко соскальзывает на перечисление отдельных признаков, свойств этого предмета и этим ограничивается. Так, когда его спросили, что такое стол, Володя ответил: «Стол — это на котором едят, на стол все кладут». Карандаш он определяет следующим образом: «Это которым едят, рисуют, точат его». Употребляет он и некоторые заученные в школе обобщающие понятия («домашнее животное», «зверь», «овощи»). В опыте на сравнение и различие ряда предметов мальчик легко соскальзывает на перечисление отдельных свойств этих предметов, при этом не может найти общего между ними. Например, Володю попросили сказать, что общего, чем похожи друг на друга ручка и карандаш. Он отвечает: «В ручке перо, а у карандаша его нет, есть грифель; ручка желтая, а карандаш красный; ручка круглая, а карандаш нет». При сравнении кошки и собаки он также перечисляет отдельные их свойства: «Кошка бежит не быстро, а собака сильно; кошка мяукает, а собака лает». При сравнении более отдаленных предметов он отказывается найти между ними общие черты. Мальчика попросили

сказать  
шадь, с  
римент  
ния, м  
похожи  
сравни  
рял: «О  
при сра  
«Они не

Затр  
ного см  
тафоры  
смысла.  
На вопр  
лотая го  
ши». А  
верки б  
чика та  
скрытым

Опре  
выполне  
ней карт  
исключа  
может о  
лее слож  
нить зад  
выполне  
не поня  
4 группы  
ного объ  
Однако  
группы  
групп ма  
соединят  
признаку  
динить.

Во вр  
ся целен  
гировал  
лял указ  
чах всегд  
иногда с  
картинки



сказать, чем сходны между собой человек и лошадь, он отрицал сходство. После того как экспериментатор подробно ему рассказал ход сравнения, мальчик согласился, что человек и лошадь похожи тем, что оба живые. При попытке далее сравнить другие предметы он стереотипно повторял: «Они живые» или «Они неживые». Например, при сравнении пушки и сабли мальчик заявил: «Они неживые, они не могут бегать».

Затрудняется Володя при объяснении переносного смысла метафор. Даже наиболее простые метафоры он толкует буквально, не понимает их смысла. Так, «золотая голова» — это «хорошая». На вопрос, о ком он может сказать, что у него «золотая голова», Володя говорит: «У большого Саши». А как учится Саша? «На двойки, иногда четверки бывают». Недоступны для понимания мальчика также пословицы и поговорки, рассказы со скрытым смыслом.

Определенные трудности испытывает он при выполнении опыта на исключение четвертой лишней картинки. В самых легких вариантах Володя исключает правильно лишнюю картинку и даже может объяснить принцип своего действия. В более сложных вариантах он не в состоянии выполнить задание. Такая же картина наблюдается и при выполнении классификации картинок; вначале он не понял задания и разложил все картинки на 4 группы без какой-либо системы, но после повторного объяснения задания легко справился с ним. Однако подобрать обобщающие слова для каждой группы он долго не мог. Провести укрупнение групп мальчик оказался не в состоянии, пытался соединять отдельные предметы по ситуационному признаку, а затем сказал, что ничего нельзя объединить.

Во время всего эксперимента мальчик оставался целенаправленным, спокойным, правильно реагировал на замечания экспериментатора, исправлял указанные ему ошибки. При повторных встречах всегда оставался приветливым, спокойным, иногда спрашивал: «Когда еще будем играть в картинки?»



Приводим историю болезни Веры Г., 1958 г. р. (8 лет), младшей сестры двух описанных выше больных.

**А н а м н е з.** Девочка от 3-й беременности, протекавшей нормально. Роды в срок, осложнений не было. Закричала сразу. К груди приложена на вторые сутки, взяла грудь сразу и сосала активно. Вес при рождении был 3400 г. Начала ходить с 1 года 2 месяцев, стала произносить отдельные слова в 1,5 года, фразовая речь появилась только к 4 годам, речь была нечеткой, смазанной, до настоящего времени остается косноязычие. Воспитывалась в детских яслях и в саду, где воспитатели отмечали значительное отставание ребенка в развитии. Она была малоактивной в играх, не запомнила прочитанных ей сказок, рассказов, не всегда понимала, что от нее требуется. Сразу же после детского сада с 8 лет начала посещать вспомогательную школу-интернат, где и учится в настоящее время в I классе. В школе отмечают, что девочка очень слабо усваивает учебный материал. У нее выявилось сложное косноязычие. По характеру Вера медлительная, тихая, но временами бывает возбудимой, драчливой, упрямой, ссорится с детьми. Трудовые задания выполняет охотно и добросовестно.

В 1966 г. был единичный судорожный припадок во время сна. За свою жизнь девочка переболела корью, скарлатиной, коклюшем, ветряной оспой, свинкой. Все заболевания протекали, по словам матери, нетяжело.

**Физическое состояние.** Девочка диспластична, маленького роста, с короткими ногами и руками. Череп — микроцефальной формы (окружность — 46 см). Широкое переносье. Высокое твердое небо. Со стороны внутренних органов патологических изменений нет.

**Состояние нервной системы.** Глазные щели равномерны, зрачки правильной формы, их реакция на свет и конвергенцию удовлетворительная. При крайних отведениях глаз отмечается появление легких нистагмOIDных подергиваний глазных яблок. Брюшные рефлексy сохранены. Сухожильные — живые, равномерные, патологиче-



ских нет. В позе Ромберга устойчива. Координационные пробы выполняет с легкой интенцией. Чувствительность не нарушена. Дермографизм розовый, разлитой.

Заключение окулиста. Острота зрения обоих глаз равна 1. Глазное дно не изменено.

Заключение отоларинголога. Слух в пределах нормы.

Рентгенография черепа. Кости свода черепа не изменены. Края лямбовидного шва обызвествлены. Рисунок пальцевых вдавлений и сосудистых борозд обычен. Турецкое седло без особенностей.

Электроэнцефалография. В затылочных областях регистрируется неравномерный альфа-ритм частотой 11—12 кол/сек, который перемежается с медленными колебаниями частотой 4—6 в секунду и с отдельными остроконечными выбросами. В теменных, центральных и лобных областях преобладают медленные волны типа тэта, с наложенным на них бета-ритмом. В области вертекса и в центральных областях по сагиттальному шву регистрируются высокоамплитудные медленные синхронизированные колебания частотой 4—5 в секунду, периодически они приобретают пароксизмальный характер. Один раз во время такой вспышки наблюдалось распространение этой активности на область правого виска. Описанная медленная активность повышается при световом раздражителе. ЭЭГ указывает на наличие очага эпилептиформной активности в глубоких отделах мозга (рис. 7).

При повторном исследовании через 1,5 года в затылочных и теменных областях регистрируется альфа-ритм частотой 10—11 кол/сек, небольшой амплитуды, неравномерный в сочетании с низкоамплитудными медленными колебаниями. В передних областях преобладают низкоамплитудные медленные волны в сочетании с бета-ритмом. Наблюдавшиеся при первом исследовании в области вертекса и в центральных областях по сагиттальному шву медленные высокоамплитудные колебания частотой 4—5 в секунду при повторном исследовании



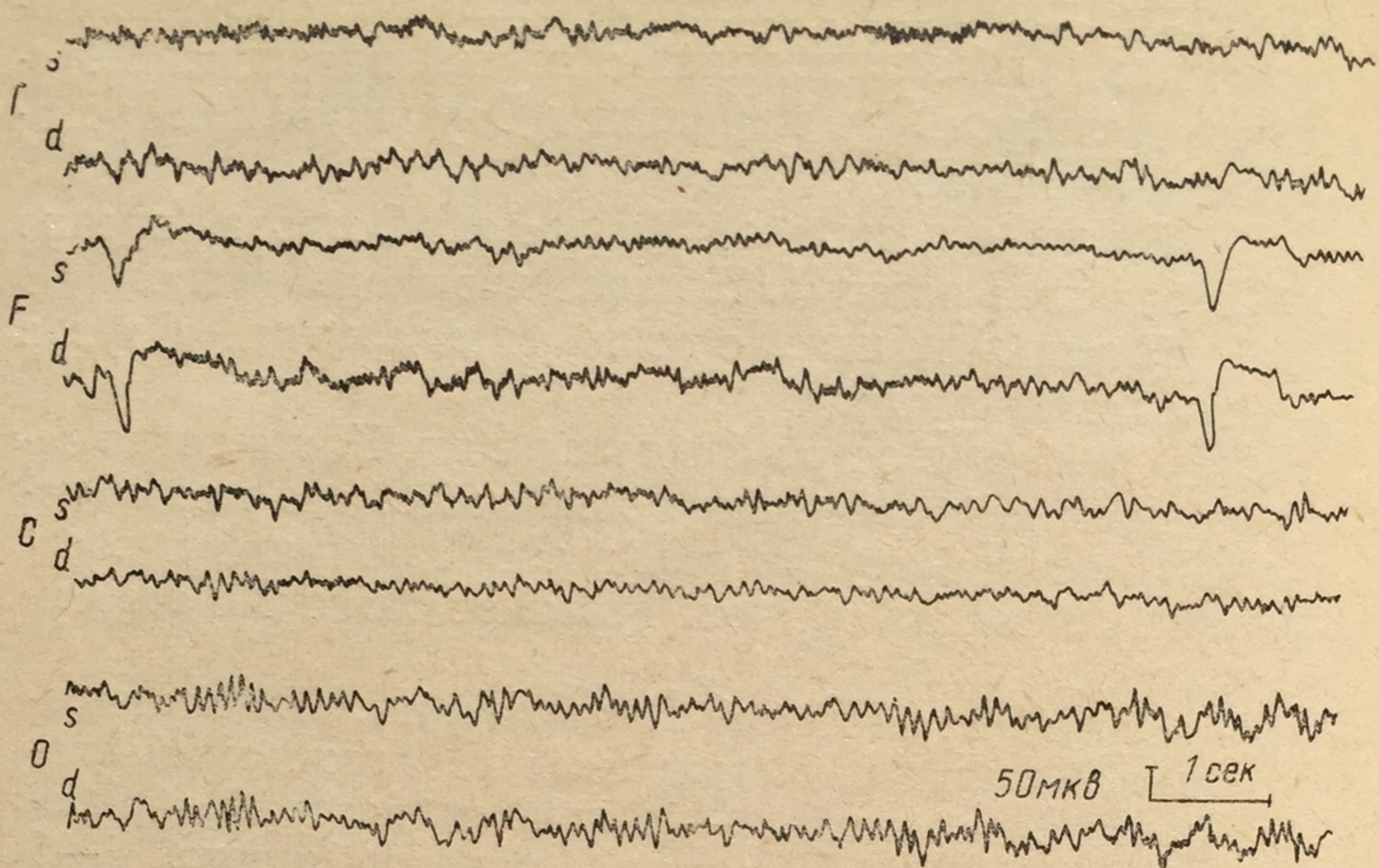


Рис. 7. ЭЭГ Веры Г., 8 лет. Диагноз — олигофрения в степени дебильности.

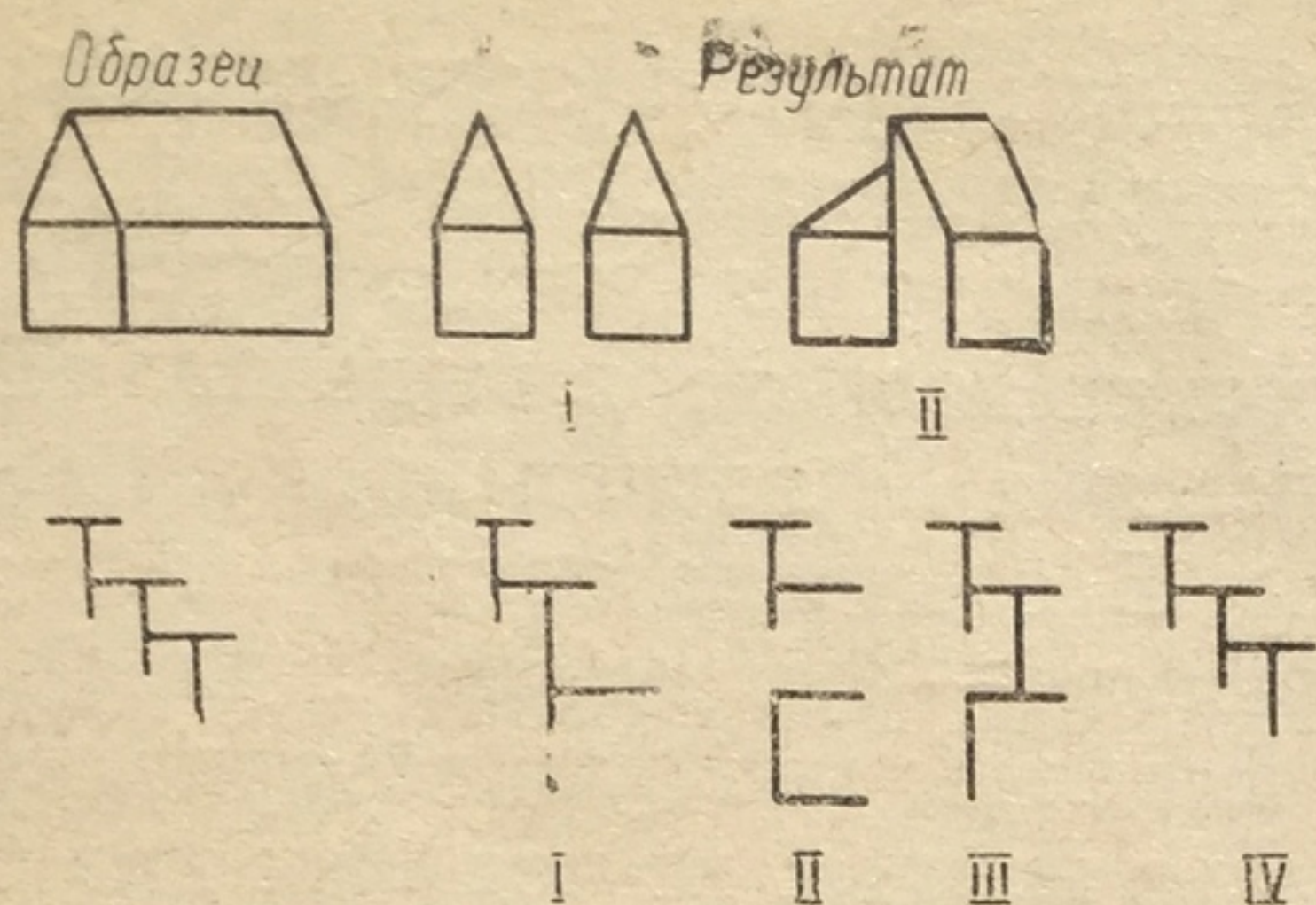
довании не выявились. Наблюдаются лишь короткие генерализованные вспышки колебаний частотой 7 в секунду.

Кожно-аллергическая реакция на токсоплазмоз, РСК с токсоплазменным антигеном и серологические реакции на сифилис оказались отрицательными.

Проверка мочи на фенилкетонурию дала отрицательный результат.

Психическое состояние. Девочка контактна, охотно беседует с экспериментатором. Рассказывает, что учится в I классе, что ей нравится учиться. Рассказывает о составе семьи. Своего возраста не знает. Утверждает, что любит рисовать, а читать не умеет. Знает дни недели, но перечислить их по порядку затрудняется. Названия месяцев ей знакомы, назвать же месяцы по порядку она также не в состоянии. У нее очень ограничен запас знаний. Из городов она назвала только Москву, не смогла назвать ни одной реки. Успела выучить две буквы: А и О, читает их и пишет, других букв алфавита не знает. Из времен года девочка





Р и с. 8. Выполнение заданий на пространственную ориентировку Верой Г.

знает только лето, «когда ездят в деревню», и зиму, «когда учатся».

Очень большие затруднения вызвали вопросы на определение того или иного знакомого ей предмета, она даже не пытается произвести определение, заявляет, что не знает, или же задает ряд вопросов. Например, Веру спросили, кто такая кошка. Она отвечает: «Киска», а потом спрашивает: «Какая она, серенькая, котенок? С ней можно играть?»

Процесс сравнения и различения предметов девочке совершенно непонятен и недоступен.

Во время беседы выявляется общее недоразвитие речи девочки: словарный запас беден, фразы односложные, элементарные. Выраженное косноязычие.

Проверка зрительного восприятия грубых нарушений не обнаружила: Вера довольно легко справляется со всеми заданиями, испытывает только некоторые трудности при узнавании наложенных друг на друга фигур. В пространственной ориентировке выявляются значительные затруднения. Девочка легко выполняет самые элементарные задания: сложить по подражанию из палочек треугольник, квадрат, ромб. При незначительном усложнении задания она уже не может его выполнить. Например, Вере предложили по образцу построить из палочек домик, она складывает отдельные фрагменты фигурки. Только после третьего показа она правильно воспроизвела «лесенку» (см. рис. 8).

При исследовании познавательной деятельности



сти выявились грубые затруднения в выполнении всех экспериментально-психологических проб. Исключая четвертую лишнюю картинку, девочка в более легких вариантах выделяла картинку верно, но объяснения ее носили конкретно-ситуационный характер. В опыте на исключение четвертой лишней картинки — три цветка и кошка — Вера правильно выделяет кошку и говорит, что она «бегает и ломает цветы»; из четырех картинок — туфля, сапог, ботинок и нога — девочка исключает ногу, так как «она не стоит в раздевалке, а эти стоят». В более сложных вариантах девочка и исключение производит неправильно. Классификацию картинок девочка произвести не смогла, она бессистемно складывала их, не используя помощи экспериментатора. В облегченном варианте соединяла предметы по ситуационному принципу: градусник кладет к кровати («он нужен, если кто заболел и лежит на кровати»), рыбку соединяет с кастрюлей («чтобы можно было сварить»), мальчика с диваном («он здесь будет спать») и т. д. При повторной попытке произвести классификацию через несколько дней девочка создает большие группы по ситуационному признаку. Вот одна из них: *платье, куртка, шкаф, женщина, чашка, кастрюля, стол, мальчик, кровать, диван, врач*. Девочка так объясняет принцип соединения этих предметов: «Платье и кофточка лежали в шкафу. Бабушка убирает постельку, посуда на столе стоит, ее тоже убирают. Мальчик спит в кровати, диванчик должен быть около шкафа, а доктор лечит больного мальчика».

Метафор, пословиц, поговорок не понимает и отказывается их объяснить: «Я не знаю».

Проверка школьных навыков показала, что девочка знает несколько букв, читает их, узнает в тексте, другие буквы путает, называет неверно. Слить два звука при чтении не может. Устный счет для нее затруднителен, может считать только на конкретном материале, присчитывая по единице.

В течение всего эксперимента настроение девочки остается ровным, она целенаправленна в своей деятельности, охотно выполняет все задания экспериментатора.

В этой семье  
(6 лет), у кото  
степени дебил  
1962 г. р. (4  
опозданием и  
намического на

Кли  
одной се  
установл  
ном случ  
У всех че  
ной неос  
фикации

тельно  
правленн  
ных нару  
Интеллек

также пр  
бая недо  
на возра  
инфекцио

бить здо  
ее. Возмо  
ниями об  
ки, имевш

что нашл  
однако, з  
добные  
полтора г

Отяго  
(мать, дя  
матери ка  
дились де  
лагать в э  
му олигоф

Приводим е  
же можно пред  
олигофрении.

Мари  
VIII клас  
Насл  
вочки 1919  
да посещ

9 Заказ 203



В этой семье есть еще двое детей — Леня, 1960 г. р. (6 лет), у которого также установлена олигофрения в степени дебильности, неосложненная форма, и Люба 1962 г. р. (4 года), которая развивалась с выраженным опозданием и требует для окончательной диагностики динамического наблюдения.

Клиническое заключение. Наличие в одной семье четырех детей, у которых достоверно установлена олигофрения, свидетельствует в данном случае о семейном характере заболевания. У всех четверых детей заболевание ближе к основной неосложненной форме олигофрении по классификации М. С. Певзнер. Дети отличаются сравнительно сохранной работоспособностью, целенаправленностью, отсутствием выраженных первичных нарушений в эмоционально-волевой сфере. Интеллектуальная недостаточность у всех детей также примерно одинакова. Несколько более грубая недостаточность у Веры может быть объяснена возрастом, а также наличием в анамнезе ряда инфекционных заболеваний, которые могли ослабить здоровье девочки, несколько астенизировать ее. Возможно, именно инфекционными заболеваниями объясняется и судорожное состояние девочки, имевшее место в 1966 г. (когда ей было 8 лет), что нашло отражение и на ЭЭГ. Об эпилепсии, однако, здесь думать не приходится, поскольку подобные состояния не повторялись, исчезла через полтора года и судорожная готовность на ЭЭГ.

Отягощенность олигофренией по линии матери (мать, дядя и бабушка), а также тот факт, что у матери как от первого, так и от второго брака родились дети-олигофрены, дает основание предполагать в этой семье доминантно-наследуемую форму олигофрении.

Приводим еще одно наблюдение. Это случай, где также можно предполагать доминантно-наследуемую форму олигофрении.

Мария М., 1952 г. р. (15 лет), обучается в VIII классе вспомогательной школы.

Наследственность (см. рис. 9). Мать девочки 1919 г. р. Пыталась учиться в школе, два года посещала I класс, а затем была отчислена, так



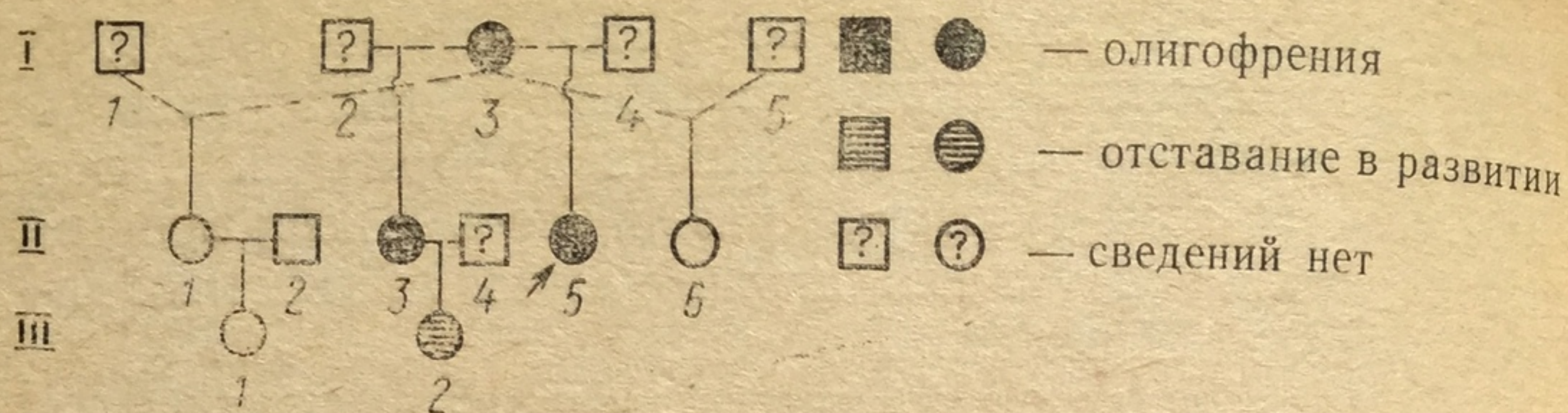


Рис. 9. Родословная семьи М.

как, по ее словам, «ничего не понимала». В настоящее время работает в колхозе телятницей. Во время беседы она не могла последовательно изложить анамнез, не помнила года рождения ни одного из своих детей, была не в состоянии рассказать о своих родственниках. Применение ряда экспериментально-психологических методик выявило у нее недоразвитие познавательной деятельности, соответствующее олигофрении в степени выраженной дебильности. О других родственниках по линии матери, так же как и об отцах ее детей, сведений получить не удалось. В семье имеется четверо детей — все от разных отцов, ни с одним в браке мать не состояла. Двое детей (от 1-й и 4-й беременности) здоровы. От 2-й беременности есть дочь, которая обучалась во вспомогательной школе, окончила 7 классов, училась с большим трудом. После окончания школы работала разнорабочей в колхозе. В 16 лет родила ребенка, об отце которого сведений нет, в браке не состоит. Ребенку к моменту обследования было 1 год 9 месяцев, речь отсутствовала, ходить девочка начала с 1 года 3 месяцев.

**Анамнез.** Наша обследуемая — от 3-й беременности, которая протекала нормально. Роды наступили в срок, асфиксии не было. О весе и росте при рождении мать сведений сообщить не может. К груди приложена на вторые сутки, взяла грудь сразу, сосала хорошо. Уже в раннем развитии девочка значительно отставала: ходить и произносить первые слова начала только к двум годам, очень поздно развилась фразовая речь. Девочка посещала детские ясли и детский сад, где замети-



ли отставание ее в развитии. Она плохо включалась в игры детей, совершенно не запоминала стихи, песни, сказки. Была очень пассивной, медлительной. В дошкольном возрасте девочка ничем не болела. Начала обучение в массовой школе, с первых дней не успевала по всем предметам, но особенно трудно давалась арифметика. Из II класса переведена во вспомогательную школу. Сейчас учится в VIII классе, обучение дается с трудом, особенно арифметика. К заданиям учителей относится добросовестно, к урокам готовится, но выполняет все очень медленно, неуверенно. Трудолюбива, принимает активное участие во всех мероприятиях в интернате: убирает класс, дежурит в столовой, помогает расчищать снег во дворе школы. Очень любит уроки труда. Старших уважает, опекает младших детей.

**Физическое состояние.** Девочка среднего роста, правильного телосложения, удовлетворительно упитана. Кожные покровы и видимые слизистые чистые. Со стороны внутренних органов патологических изменений не обнаружено.

**Состояние нервной системы.** Глазные щели равномерны. Зрачки правильной формы. Реакция на их свет вяловатая. Конвергирует недостаточно. Слегка сглажена правая носогубная складка. Язык по средней линии. Брюшные рефлексы отсутствуют. Сухожильные — живые, равномерные, патологических нет. В позе Ромберга устойчива. Координаторные пробы выполняет с легкой интенцией. Чувствительность не нарушена.

**Кожно-аллергическая проба** на токсоплазмоз и серологические исследования на сифилис у девочки и у матери отрицательны.

**Проверка мочи** на фенилкетонурию скенирующими пробами у девочки показала отрицательный результат.

**Психическое состояние.** Девочка в контакт вступает не сразу. Молчит, на вопросы отвечает односложно, насторожена. Постепенно осваивается, начинает охотно беседовать с врачом. Говорит, что учится неплохо, но могла бы лучше, если бы не ленилась. Говорит, что ей хуже даются



устные предметы и арифметика. Запас знаний ограничивается школьной программой. Мария смогла назвать несколько городов и рек, отдельные республики Советского Союза, о которых она знает из уроков по географии. Перечисление дней недели, месяцев в прямом и обратном порядке для нее не представляет никакого труда. Девочка знает времена года и элементарно их описывает: «Зимой холодно, снег. Весной трава зеленеет. Летом мы купаемся в речке, тепло. Осенью дождь идет, птицы улетают».

Речь Марии чистая, но словарный запас небогат. Нарушений в зрительном восприятии и в пространственной ориентировке не наблюдается.

При экспериментально-психологическом обследовании у девочки отчетливо выявляется недоразвитие познавательной деятельности, соответствующее олигофрении в степени дебильности. Каких-либо локальных выпадений и эмоционально-волевых нарушений у нее не обнаружено. В процессе всего эксперимента девочка остается целенаправленной, добросовестно относится к каждому заданию, охотно выполняет их.

Клиническое заключение. По структуре дефекта олигофрения у Марии М. соответствует неосложненной форме по классификации М. С. Певзнер (1959). У нее определяется выраженное недоразвитие познавательной деятельности на фоне сохранной работоспособности, целенаправленности в деятельности и отсутствия локальных дефектов. Нет у девочки и выраженных эмоционально-волевых нарушений. Наличие олигофрении у матери и рождение у нее двух умственно отсталых от двух мужчин подтверждает доминантно-наследуемую форму олигофрении.

Таким образом, в группе больных, отнесенных к доминантной наследственной группе олигофрении, выявляется ряд общих признаков. Все дети-олигофрены, включенные в эту группу, могут быть отнесены к основной неосложненной группе, они целенаправленны в своей деятельности, отличаются хорошей, устойчивой работоспособностью, дисциплинированы в школе. Только в тех единичных случаях, когда к наследственным факторам при-

соединились  
структура д  
В семьях  
указания н  
матери). Не  
ков умствен  
отстальные де  
следить оли  
поколениях.  
Переходи  
пы наследст

Предпо

В семьях  
ный характе  
чаев наблю  
соком интел  
гда можно  
ности (28 че  
гофрении б  
данными (и  
В другой ча  
но отмечено  
испытывали  
преодолеват  
жизни на о  
мененное эк  
ние подтвер  
Из этой гру  
предполагат  
ального по  
В части слу  
кий интелле  
психопатоло  
но обознача  
этом учиты  
анализ их  
Такая же  
лении проб  
сниженным

Оба про



соединились неблагоприятные экзогенные воздействия, структура дефекта осложнялась.

В семьях, отнесенных в эту группу, мы имели четкие указания на олигофрению у одного из родителей (чаще матери). Неоднократно отмечали, что от повторных браков умственно отсталого родителя рождались умственно отсталые дети. В отдельных случаях нам удалось проследить олигофрению в этих семьях в трех последующих поколениях.

Переходим к анализу наиболее многочисленной группы наследственных случаев семейной олигофрении.

### Предположительно полигенная форма

В семьях, где можно было предполагать наследственный характер олигофрении, у детей в большинстве случаев наблюдались легкие формы олигофрении при невысоком интеллектуальном уровне родителей, который иногда можно было расценивать как легкую степень дебильности (28 человек — 32%). В части случаев диагноз олигофрении был у родителей подтвержден медицинскими данными (из вспомогательных школ, где они учились). В другой части случаев такого подтверждения не было, но отмечено, что при попытках к обучению эти родители испытывали очень большие трудности, которые не могли преодолевать. В дальнейшем они были приспособлены к жизни на очень низком профессиональном уровне. Примененное экспериментально-психологическое исследование подтвердило у части из них легкую дебильность. Из этой группы исключены те случаи, где можно было предполагать, что особенности семейно-бытового и социального положения не давали возможности учиться. В части случаев в этой группе родители имели невысокий интеллект. Отнести их к дебилам без тщательного психопатологического исследования мы не могли и условно обозначали как лиц с низким уровнем интеллекта, при этом учитывались как результаты бесед с ними, так и анализ их жизненного пути (50 родителей — 58%).

Такая же картина наблюдалась среди sibсов в поколении пробандов: олигофренов было 18 (24%), лиц со сниженным интеллектом — 18 (24%)<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Оба пробанда-олигофрена из подсчета исключались.



Здоровые сибсы в этих семьях большей частью также имели невысокий интеллект, хотя и обучались в массовых школах. В этих же семьях у родственников второй и третьей степени родства нередко встречались лица с легкими степенями олигофрении (см. табл. 3).

Таблица 3

Количество здоровых и пораженных лиц в полигенной группе семейной олигофрении \*

Степень родства	Число лиц	Олигофрены	Лица со сниж. интеллектом	Здоровые
Сибсы пробандов	75	18(24%)	18(24%)	39(52%)
Родители	86	28(32%)	50(58%)	8(10%)
Тети и дяди	168	14(8%)	29(17%)	125(75%)
Двоюродные сибсы	310	7(2%)	18(5%)	285(93%)
Деды и бабки	110	1(1%)	5(5%)	104(94%)
Всего	749	68	120	561

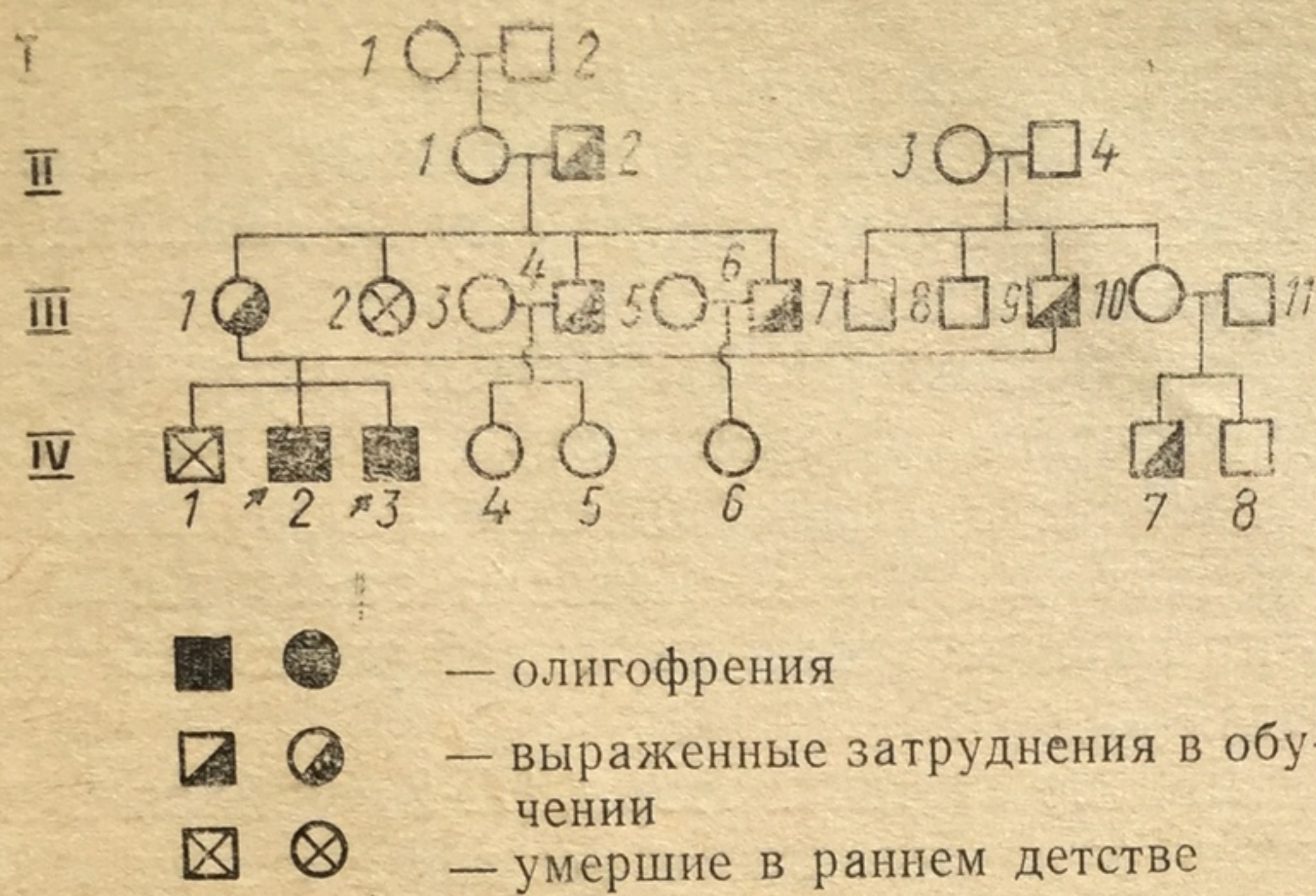
\* Если поколение пробандов и родителей мы имели возможность обследовать в большинстве случаев лично и иметь достаточное количество данных для их диагностики, то в поколении тетей и дядей, двоюродных сибсов и дедов и бабок приходилось к диагностике подходить очень осторожно, так как мы понимали, что только по анамнестическим сведениям судить о снижении интеллекта или об олигофрении очень трудно. Возможно, поэтому у нас в таблице у более далеких родственников показана более низкая отягощенность по олигофрении.

В эту группу вошло 106 детей-олигофренов, из которых 89 были обследованы клинически, а на 17 получены исчерпывающие сведения, подтверждающие диагноз.

Примером семьи с предполагаемо полигенным характером передачи умственной отсталости может явиться семья Н. (см. родословную — рис. 10).

IV-2. Виктор Н., 1951 г. р. (15 лет). Окончил 8 классов вспомогательной школы. Всегда отличался медлительностью, не интересовался учением. Однако работу, порученную ему, выполнял аккуратно. К моменту исследования был на заводе подсобным рабочим в цехе, где работает его отец.





Р и с. 10. Родословная семьи Н.

Мальчик предпочитает жить в деревне и заниматься сельскохозяйственным трудом в хозяйстве у бабушки, к которой очень привязан. При исследовании установлена олигофрения в степени легкой дебильности (неосложненная форма).

IV-3. В о л о д я Н., 1952 г. р. (14 лет), младший брат Виктора. Обучается в VII классе вспомогательной школы. Очень спокойный, аккуратный мальчик, но медлительный, как и его брат. В результате исследования у него выявлено недоразвитие познавательной деятельности, соответствующее олигофрении в степени легкой дебильности (т. е. неосложненная основная форма).

IV-1. Ре б е н о к умер в возрасте 1 года 3 месяцев после диагностически неясного заболевания, протекавшего с высокой температурой.

III-1. Мать обследованных детей, 1914 г. р. Училась в массовой школе, испытывала выраженные затруднения в обучении: «Способностей не было», «Перебивалась с тройки на двойку». Была очень старательной, трудолюбивой, окончила 7 классов, но, как она говорит, «получила свидетельство за старание». В настоящее время работает в бухгалтерии.

III-4, III-6. Братья матери, оба учились с выраженными затруднениями, «не хотели учиться, было очень трудно». Один из них работает на стройке,



второй — на железной дороге грузчиком. Их дети интеллектуально полноценные.

III-9. Отец обследованных детей, 1915 г. р. Работает слесарем. Учение ему не давалось, окончил с трудом 4 класса.

Его братья (III-7, III-8) и сестра (III-9) здоровы. Один из сыновей сестры (IV-7) учился в средней школе с очень большими затруднениями, дублировал II, V, VI классы, закончил 7 классов. В настоящее время работает разнорабочим на заводе.

Дед по линии матери (II-2) учился в массовой школе в течение 2 лет, но учеба «не давалась».

Таким образом, в данной семье нет явных олигофренов среди родителей, дядей, тетей, двоюродных сибсов и других родственников наших пробандов. Однако есть четкие указания на определенное снижение интеллекта у этих лиц, косвенным доказательством чего является их неспособность к обучению и очень низкая трудовая адаптация. Можно предположить, что накопление полигенов, снижающих интеллект, дало у обоих пробандов новое качество — олигофрению в степени легкой дебильности. Отсутствие каких бы то ни было экзогенных вредностей у них в анамнезе подтверждает это предположение.

Что касается клинической картины в этой группе, то прежде всего надо отметить, что она была очень сходной у всех детей за исключением единичных случаев, когда к наследственным факторам присоединялись неблагоприятные экзогенные воздействия. По структуре дефекта эта группа может быть отнесена, как и доминантная, к основной неосложненной форме олигофрении по классификации М. С. Певзнер (1959).

У детей этой группы первые этапы психофизического развития проходят с незначительной задержкой. Более значительное опоздание определяется в развитии сложных форм речи. Фразовая речь у них появляется только после 3—3,5 лет, активный словарь обогащается медленно и даже к концу дошкольного периода остается бедным, а фразы — короткими и элементарными. Если такой ребенок посещает детский сад, то воспитатели обращают внимание на его малую активность в играх, недо-

статочное  
лектуальна  
т. е. тогда  
предъявляе  
дети не в с  
школы и ин  
чения в I и  
вспомогател

У них н  
форм позна  
ного уровня  
дается груб  
заторов и п  
ниями.

Положит  
носительно  
них видах д  
наиболее с  
вые, исполн  
родителям,

В телосл  
группы мы н  
При нев  
очень легка  
тельной аси  
ления сухож

При элек  
ванных дете  
рых имелись  
неравномерн  
колебаний ч  
указывала

тур мозга пр  
на ЭЭГ был  
В этих случ  
полнительно

Краниогр  
чаев также  
У этих де  
тия, что подт  
ми ряда авто  
А. Г. Асаф  
1967; М. С.



статочное понимание им сказок, рассказов и т. д. Интеллектуальная недостаточность выявляется к 6—7 годам, т. е. тогда, когда значительно возрастают требования, предъявляемые к ребенку. При поступлении в школу эти дети не в состоянии обучаться по программе массовой школы и иногда сразу же, иногда после повторного обучения в I и II классах в течение 2—3 лет переводятся во вспомогательные школы.

У них наблюдается недоразвитие наиболее сложных форм познавательной деятельности, требующих известного уровня, отвлечения и обобщения. Оно не сопровождается грубым поражением в пределах отдельных анализаторов и первичными эмоционально-волевыми нарушениями.

Положительной особенностью этих детей является относительно хорошая работоспособность в доступных для них видах деятельности. Во вспомогательной школе это наиболее спокойные, дисциплинированные, трудолюбивые, исполнительные ученики. Дома они охотно помогают родителям, заботятся о младших братьях и сестрах.

В телосложении, в физическом состоянии детей этой группы мы не выявили значительных нарушений.

При неврологическом исследовании обнаружилась очень легкая рассеянная симптоматика в виде незначительной асимметрии лицевой иннервации, легкого оживления сухожильных рефлексов.

При электроэнцефалографии у большинства исследованных детей ЭЭГ были нормальными, только у некоторых имелись легкие изменения, которые проявлялись в неравномерности альфа-ритма и преобладании на кривой колебаний частотой 5—6 в секунду; у двух детей ЭЭГ указывала на дисфункцию мезо-диэнцефальных структур мозга при сохранном альфа-ритме, у одного ребенка на ЭЭГ были изменения, носившие характер дизритмии. В этих случаях в анамнезе у детей были указания на дополнительные экзогенные вредности.

Краниографические исследования в большинстве случаев также не выявили грубых нарушений.

У этих детей относительно хорошая динамика развития, что подтверждается катamnестическими наблюдениями ряда авторов (М. С. Певзнер и В. И. Лубовский, 1963; А. Г. Асафова, 1967; Д. Е. Мелехов, 1967; Л. И. Порция, 1967; М. С. Розова, 1967, и др.) и нашими данными: пос-



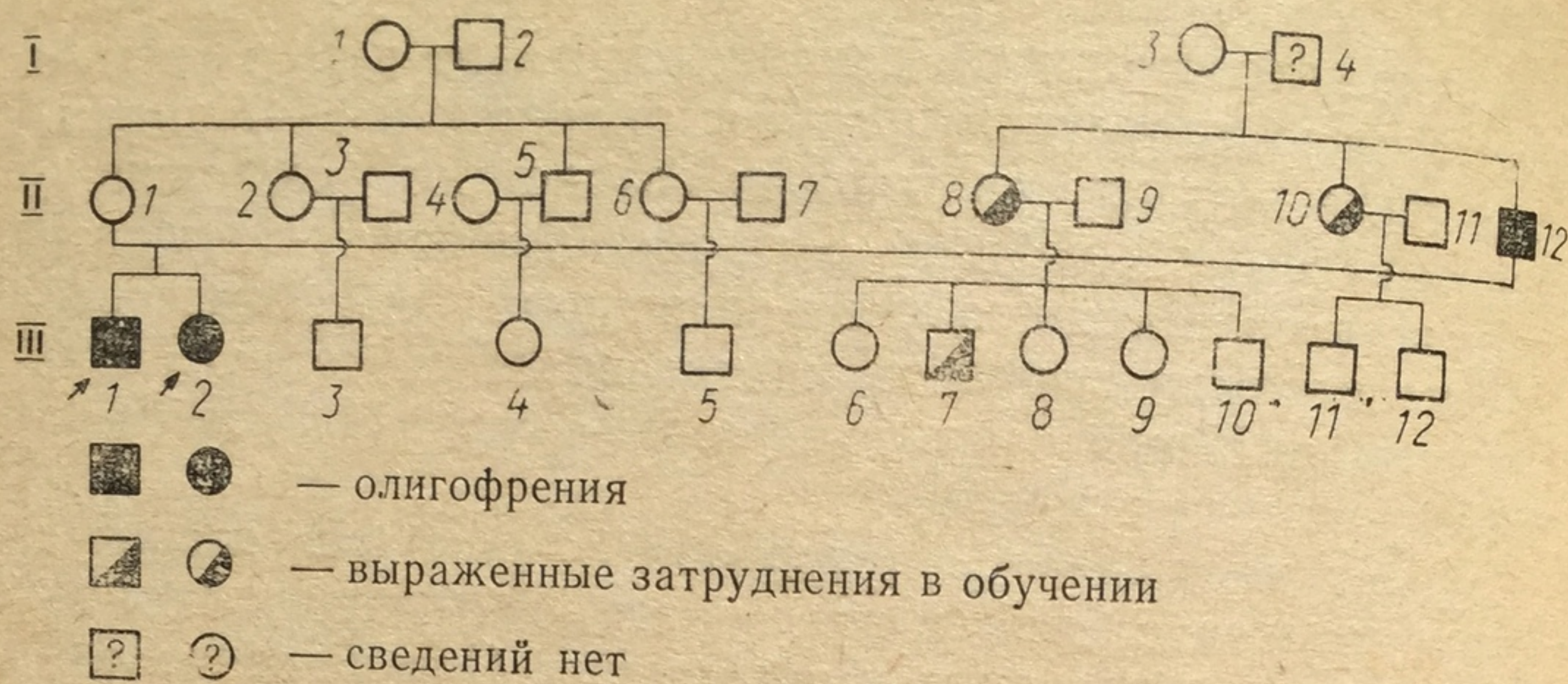


Рис. 11. Родословная семьи К.

ле окончания вспомогательных школ они приспособля-  
ются в жизни, хорошо работают, выполняют несложные  
виды труда, часто используя при этом профессиональную  
подготовку, полученную во вспомогательных школах. По-  
пытки продолжать обучение в школах рабочей молодежи  
были безрезультатными.

Приведем отдельные клинические наблюдения.

Семья К. (см. родословную — рис. 11).

Наследственность. Мать, 1923 г. р., рабо-  
тает в регистратуре поликлиники, окончила 7 клас-  
сов массовой школы, училась с выраженными за-  
труднениями по всем предметам, но особенно по  
арифметике. Отец детей, 1928 г. р., учился с боль-  
шими трудностями, не в состоянии был закончить  
даже двух классов школы. Работает строгальщи-  
ком. Экспериментально-психологическое исследо-  
вание позволяет предполагать у него олигофрению  
в степени легкой дебильности. Две сестры отца  
также учились с значительными затруднениями и  
смогли окончить только по 2—3 класса массовой  
школы, хотя, по словам отца, материальные усло-  
вия в семье были неплохими и продолжать обуче-  
ние они могли бы, но были «неспособны учиться».  
В настоящее время обе они занимаются неквали-  
фицированным трудом. Об их детях сведений полу-  
чить не удалось.

Володя К., 1949 г. р. (17 лет).

Анамнез. Мальчик от 1-й беременности. Все-  
го у матери было 6 беременностей; 2, 3, 4 и 5-я —



медицинские аборт. От 6-й беременности есть дочь 12 лет, которая обучается в IV классе вспомогательной школы. 1-я беременность протекала нормально, роды в срок. Вес при рождении — 3100 г, рост — 50 см. Закричал сразу. К груди приложен на вторые сутки, взял грудь хорошо. Вскармливался грудью до 1 года. Головку начал держать с 3 месяцев, стоять — с 7 месяцев, ходить — с 1 года 3 месяцев. Первые слова начал произносить после 1 года, фразовая речь развилась к 2,5 годам. Перенесенные заболевания: на 3-м году жизни — корь, позднее — коклюш, свинка, диспепсия, в 8-летнем возрасте — дизентерия и ветряная оспа. Мальчик в дошкольном возрасте воспитывался дома. Мать отставания в развитии ребенка не замечала, но говорит, что мальчик был всегда вялым, медлительным.

Школу начал посещать с 7 лет, учился слабо. В I классе учился два года, программу практически не усвоил, но был переведен во II класс. Самостоятельно не мог выполнить ни одного задания, во всем требовалась помощь. На уроках все делал медленно, не успевал за темпом работы класса. Из III класса мальчик был переведен во вспомогательную школу-интернат. Долго не мог привыкнуть к новой обстановке: часто плакал, просил отпустить его домой. Постепенно привык к детям, подружился с ними, стал более спокойным. Всегда был тихим, застенчивым. Очень любил уроки труда, был аккуратен, исполнитель, дружил с ребятами младшего возраста. Учебный материал во вспомогательной школе усваивал удовлетворительно. По окончании школы хорошо сдал экзамен по слесарному делу и получил разряд. К моменту обследования работал строгальщиком на заводе, где работает его отец.

Физическое состояние. Мальчик среднего роста, астенического телосложения; отмечается небольшая сутулость и сколиоз I степени. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявлено.

Состояние нервной системы. Глазные щели равномерны. Зрачки правильной формы,



реакция их на свет и конвергенцию удовлетворительная. Легкая сглаженность правой носо-губной складки. Язык по средней линии. Брюшные рефлексы сохранены, равномерны. Сухожильные — равномерные, живые, патологических нет. В позе Ромберга устойчив, координаторные пробы выполняет четко.

Заключение окулиста. Острота зрения правого глаза равна 0,9, левого — 0,8. Со стороны глазного дна изменений нет.

Заключение отоларинголога. Слух в пределах нормы.

Кожно-аллергическая проба на токсоплазмоз и серологические реакции на сифилис у мальчика, его сестры и у матери отрицательны.

Проба мочи на фенилкетонурию дала отрицательный результат.

Психическое состояние. Контактен, охотно беседует с врачом, приветлив. На вопросы отвечает быстро и правильно. Рассказал, что учился во вспомогательной школе, что учиться ему там было легко, нравилось. Теперь работает на заводе. Свой заработок отдает матери. После работы иногда ходит в кино, иногда играет с ребятами во дворе.

Во время беседы выяснилось, что у мальчика бедный запас знаний. Он плохо дифференцирует понятия «республика» и «страна», «город» и «республика». Поэтому, когда ему предложили назвать несколько городов, он с легкостью перечислил ряд крупных городов Советского Союза, но, когда надо было назвать несколько республик, он вплетал сюда и названия отдельных городов. Более легкие и элементарные задания для него не составляли никакого труда (перечисление месяцев, описание времен года и т. д.).

Недоразвитие познавательной деятельности отчетливо выяснилось при попытке объяснить переносный смысл пословиц и поговорок. Володя их толковал буквально. Даже после раскрытия смысла нескольких пословиц экспериментатором следующую предложенную пословицу он объяснил конкретно. «Не плюй в колодец — пригодится во-

ды на  
вообш  
грязна  
посчи  
Бо  
жет и  
при эт  
сравне  
скальз  
ков. Та  
ну. Ма  
хожи д  
летать  
числил  
ленька  
ва мо  
мычит  
Зат  
смысле  
сказе «  
вильно  
продик  
основе  
Вып  
быстро  
их. Тру  
групп,  
нять ка  
В те  
оставал  
деятель  
нял все  
Мы исслед  
Приводим ее  
Же  
беремен  
ды в с  
рост —  
1 «Заболе  
маме не хотелос  
выпью!» Правил  
ступок она хотела



ды напиться» мальчик объясняет так: «Плеваться вообще нехорошо, а в воду наплюешь — она будет грязная». «Цыплят по осени считают» — «Надо посчитать цыплят, чтобы они не разбежались».

Более знакомые предметы он сравнивает, может их подвести под родовое понятие, используя при этом знания, которые получил в школе. При сравнении менее знакомых предметов мальчик соскальзывает на перечисление отдельных признаков. Так, ему предложили сравнить корову и ворону. Мальчик вначале сказал, что они ничем не похожи друг на друга, потому что «корова не умеет летать, а ворона молока не дает». Потом он перечислил свойства обоих предметов: «Ворона маленькая, а корова большая; ворона черная, а корова может быть рыжая; ворона каркает, а корова мычит».

Затруднения вызвали и рассказы со скрытым смыслом. Мальчик мог оценить, например, в рассказе «Лекарство»<sup>1</sup>, что девочка поступила неправильно, но не мог осознать, что этот поступок был продиктован любовью к матери и что он в своей основе был хорошим.

Выполняя задание на классификацию картинок, быстро разложил все картинки на группы и назвал их. Трудности выявились только при укрупнении групп, когда он разрушал группы и пытался соединять картинки по ситуационному признаку.

В течение всей беседы и эксперимента мальчик оставался спокойным, целенаправленным в своей деятельности, аккуратно и добросовестно выполнял все задания.

Мы исследовали также и сестру больного Женю К. Приводим ее историю болезни.

Женя К., 1954 г. р. (12 лет). Девочка от 6-й беременности, которая протекала нормально. Роды в срок. Вес ребенка при рождении — 3800 г, рост — 49 см. К груди приложена на вторые сутки,

---

<sup>1</sup> «Заболела у Тани мама. Врач ей выписал горькое лекарство, маме не хотелось его пить. Таня говорит: «Мамочка! Давай я его выпью!» Правильно ли поступила Таня и хороший или плохой поступок она хотела совершить?»



взяла грудь хорошо, сосала активно. На грудном вскармливании была до 1 года. Начала ходить с 1 года, говорить отдельные слова — с 1,5 лет, фразовая речь появилась к 3 годам. До 3 лет воспитывалась дома, затем — в детском саду. Перенесенные болезни: корь и ветрянка в легкой форме после 3 лет. В детском саду, со слов матери, на развитие и поведение ребенка жалоб не было. Школу начала посещать около 8 лет. В массовой школе училась с очень большим трудом, особенно по арифметике. Вскоре была переведена во вспомогательную школу. Здесь учится успешно, является одной из лучших учениц класса, любит коллектив, дисциплинирована, аккуратна, охотно выполняет данные ей поручения.

**Физическое состояние.** Девочка правильного телосложения, среднего роста, удовлетворительно упитанна. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявлено.

**Состояние нервной системы.** Глазные щели неравномерны, левая чуть шире правой. Зрачки правильной формы, реакция их на свет удовлетворительная, конвергенция слева недостаточная. Слегка сглажена левая носо-губная складка, левый угол рта отстает при оскале, язык уклоняется влево. Брюшные рефлексy сохраняны. Сухожильные — равномерные, живые. Патологических рефлексов нет. В позе Ромберга устойчива.

**Рентгенография черепа.** Череп — небольших размеров. Кости свода черепа и черепные швы не изменены. Рисунок пальцевых вдавлений и сосудистых борозд обычный. Турецкое седло без особенностей.

**Электроэнцефалография.** Альфа-ритм частотой 10 кол/сек регистрируется на отдельных участках кривой в виде групп относительно регулярных колебаний в затылочных и теменных областях. Во всех областях коры преобладают низкоамплитудные медленные волны с наложенным на них бета-ритмом. В теменных и центральных областях преобладает тета-активность иногда в виде коротких групп частотой 7—8 кол/сек. Реакция на одиночное световое раздражение слабая. Реак-

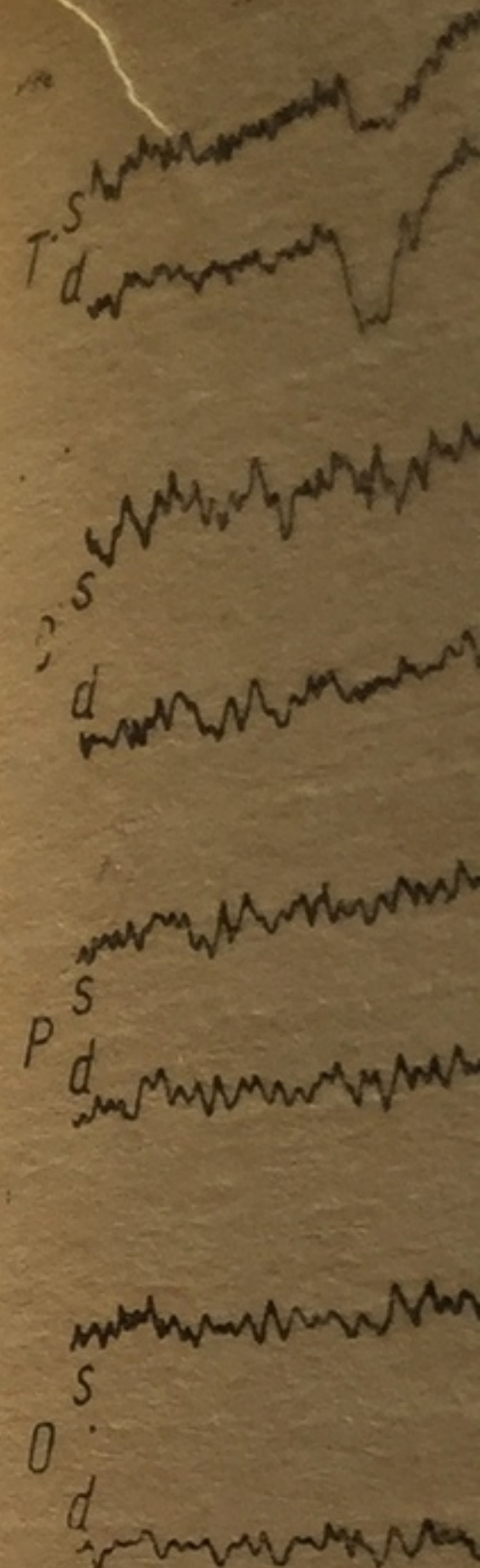


Рис. 12. ЭЭГ Ж

ция усв  
на нерез  
(рис. 12  
3 а к  
правого  
глазного  
жено.  
3 а к  
нарушен  
П с и  
тактна, с  
сказывае  
те брата  
санитарк  
ориентир  
и времен  
назвать д  
месяцы н  
затрудня  
рядке. О  
да, знает  
лето прав  
в речке».



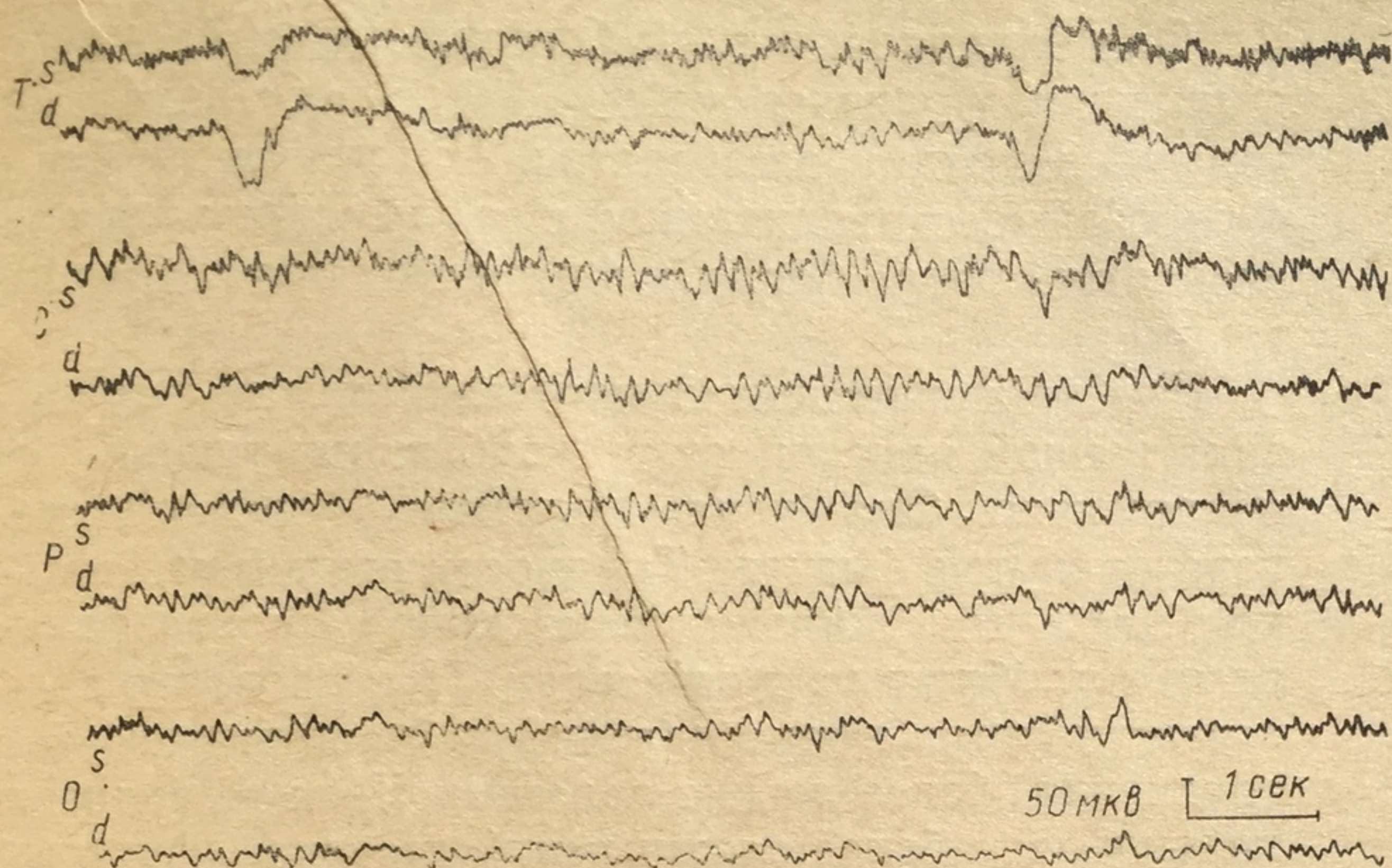


Рис. 12. ЭЭГ Жени К., 12 лет. Диагноз — олигофрения в степени дебильности.

ция усвоения ритма отсутствует. ЭЭГ указывает на нерезкую дисфункцию глубоких структур мозга (рис. 12).

**Заключение окулиста.** Острота зрения правого глаза равна 1, левого — 0,6. Со стороны глазного дна патологических изменений не обнаружено.

**Заключение отоларинголога.** Слух не нарушен.

**Психическое состояние.** Женя контактна, охотно беседует, отвечает на вопросы, рассказывает о своей семье, занятиях в школе, о работе брата. Знает, что мама работает в поликлинике санитаркой, а брат и отец — на заводе. Девочка ориентируется во времени и месте, знает месяцы и времена года, дни недели. Легко и быстро может назвать дни недели в прямом и обратном порядке, месяцы называет в прямом порядке, но несколько затрудняется при их перечислении в обратном порядке. Она примитивно описывает все времена года, знает их порядок, говорит, что ей больше всего лето нравится, потому, что «летом можно купаться в речке». У девочки преобладают игровые интере-



сы. Она заявляет, что ей больше нравится играть в куклы, чем учиться, но она знает, что уроки надо делать, и потому занимается. Читать не любит и пересказывает прочитанное с трудом. Речь чистая, словарный запас бедный, фразы короткие, элементарные.

При проверке зрительного восприятия и пространственной ориентировки грубых нарушений не обнаружено. Она узнает прямые, перевернутые, перечеркнутые фигуры. Трудности выявились только в варианте с наложенными друг на друга фигурами в наиболее трудной серии. При проверке пространственных представлений обнаружились затруднения, более легкие задания Женя выполняет правильно, с более сложными («лесенка», фигуры, которые надо мысленно перевернуть) не справляется. Однако после дополнительных объяснений и показа выполняет их правильно. Те же закономерности выявились при выполнении пробы Хеда.

У девочки хорошая память: из 10 слов после трехкратного их повторения она восстановила 9 слов, причем не было привнесений. Хорошо также она удерживает в памяти то, что запомнила: через два дня девочка смогла назвать все предложенные ей слова.

Экспериментально-психологическое исследование выявило у Жени низкий уровень интеллектуального развития. С легкими сериями любого задания она справляется хорошо, с более трудными не справляется. Например, при выделении четвертой лишней картинки девочка легко исключает и правильно объясняет свои действия в легких вариантах. В трудных она выделяет картинку правильно, но объяснение носит описательный, примитивный характер. Из четырех предметов — часы, весы, градусник и очки — она выделяет очки и говорит: «Часы — смотреть время, весы — взвешивать, градусник — температуру смотреть, очки носят». В опыте на классификацию Женя создает отдельные группы, пользуясь, по-видимому, заученными понятиями. При укрупнении групп, однако, она исходит из конкретно-ситуационного признака и создает следующие группы: одежда и люди, так



как «они ее одевают»; посуда и мебель, так как «посуду ставят в шкаф»; игрушки и музыкальные инструменты, так как «они нужны для игры».

Еще более отчетливо выявляется недоразвитие у девочки словесно-логических форм мышления, что видно при толковании метафор и пословиц. Например, «золотая голова» — «чистая голова», «зубастая баба» — «у нее большие зубы» и т. д.

В равной мере ей недоступно понимание рассказов со скрытым смыслом. Так, в рассказе «Лекарство» Женя, как и ее брат, не могла связать неправильность поступка девочки с положительными эмоциональными тенденциями.

В процессе исследования девочка всегда оставалась спокойной, приветливой, вежливой, охотно выполняла все задания. Настроение было ровным. В своей деятельности она целенаправленна, заданиями интересуется; в случае ошибочного ответа охотно исправляет ошибки и продолжает выполнять задание. Очень трудолюбива. Это отмечено и в школьной характеристике, и нами во время экспериментальных занятий. Работоспособность во время эксперимента никогда не падала.

Клиническое заключение. Изучение генеалогии и тщательный анализ анамнестических данных позволили предположить, что в данной семье речь идет о наследственной форме олигофрении с полигенным характером передачи заболевания. Такое предположение подтверждается отсутствием каких-либо экзогенных вредностей, которые могли бы привести к олигофрении у детей; наличием, по-видимому, легкой степени олигофрении у отца и выраженных затруднений в обучении у ряда лиц в этой семье, что косвенно может свидетельствовать о невысоком уровне интеллектуального развития, а также типичной структурой дефекта в обоих случаях — недоразвитием познавательной деятельности в неглубокой степени при отсутствии первичных эмоционально-волевых нарушений и локальных выпадений.



\* \* \*

Однако необходимо отметить, что в случаях, когда к наследственным факторам у таких детей присоединялась какая-либо экзогенная вредность, мы наблюдали значительные изменения в структуре дефекта, что проявлялось как в утяжелении интеллектуальной недостаточности, так и в присоединении эмоционально-волевых нарушений: появлялась раздражительность, взрывчатость, частые жалобы на головные боли, утомляемость, иногда психопатоподобное поведение. Значительно снижалась работоспособность.

Проиллюстрируем сказанное примером.

Семья А. (см. родословную — рис. 13).

Наследственность. Отец исследуемых детей 1919 г. р. По характеру уравновешенный, спокойный, обучался во вспомогательной школе, где в настоящее время учится его дочь и которую окончил сын. Отец окончил 7 классов вспомогательной школы, работает почтальоном, с работой справляется хорошо. При обследовании его подтвержден диагноз врачей вспомогательной школы: олигофрения в степени дебильности, неосложненная форма. Его брат, 1905 г. р., здоров, имеет высшее образование, художник. Все его дети и внуки здоровы, интеллектуально полноценны, только один из внуков испытывает некоторые затруднения в обучении. Бабушка по линии отца была «глупая», «неразвитая», всегда враждовала со своими соседями и родственниками. Умерла в возрасте 72 лет от рака. Мать исследованных детей, 1925 г. р., здорова, интеллектуально полноценна. Ее брат, 1928 г. р., окончил 5 классов массовой школы, работает на обувной фабрике мастером, учился с большими трудностями. Его дети учатся вполне успешно в массовой школе.

В семье двое детей, оба страдают олигофренией.

Володя А., 1946 г. р. (21 год).

Анамнез. Родился от 1-й беременности, которая протекала с тяжелым токсикозом на всем протяжении, на 4-м месяце беременности мать госпитализировалась в отделение патологии беременности в связи с угрожающим выкидышем. Роды на-





Р и с. 13. Родословная семьи А.

ступили на 7-м месяце, ребенок родился в синей асфиксии, закричал только через 5 минут (после оживления). Вес при рождении — 2200 г, рост — 45 см. На первом году перенес очень тяжелый коклюш, а на втором году жизни — скарлатину с судорожными явлениями, после чего у него появилось косоглазие. Говорить и ходить начал после 5 лет. Рос раздражительным, возбудимым, капризным. В семилетнем возрасте был направлен в массовую школу, через три месяца переведен во вспомогательную школу, так как «ничего не понимал». Во вспомогательной школе оставался возбудимым, крайне трудным по поведению, часто избивал соучеников. Обучался во вспомогательной школе в течение 9 лет, за это время с трудом окончил 5 классов, но программу практически не усвоил, научился только чтению и механическому счету. Всегда оставался возбудимым, расторможенным, мешал заниматься всему классу. В настоящее время работает мусоросборщиком, нет желания работать, с работой справляется плохо. Дома по отношению к сестре и родителям бывает очень агрессивным, злобным. В последнее время появилась повышенная сексуальность; онанирует, преследует сестру.

Физическое состояние. Больной диспластичен, небольшого роста, с повышенным отложе-



нием жира на животе и бедрах, выраженное плоскостопие. Череп — небольших размеров, с выступающими лобными буграми, отчетливо видна венная сеть на висках. Высокое твердое небо. Дистрофические зубы. Деформированные, низко расположенные ушные раковины. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявлено.

Состояние нервной системы. Глазные щели неравномерны, правая шире. Зрачки округлой формы, широкие. Реакция их на свет удовлетворительная, конвергенция справа недостаточная. Легкое сходящееся косоглазие. При взгляде в стороны справа отмечается спонтанный нистагм. Сглажена правая носо-губная складка, язык при высовывании уклоняется вправо. Брюшные рефлексы отсутствуют. Сухожильные рефлексы резко оживлены, слева выше. Слева намек на симптом Бабинского. В позе Ромберга неустойчив.

Внутрикожная проба на токсоплазмоз и РСК с токсоплазменным антигеном, серологические реакции на сифилис (включая РИБТ и РИФ) у всех членов данной семьи отрицательны.

Проверка мочи на фенилкетонурию дала отрицательный результат.

Психическое состояние. Юноша очень раздражителен, неприветлив, неохотно пришел на беседу к врачу: «Зачем это нужно?» Очень насторожен. Контакт затруднен. На вопросы он не отвечает или говорит, что об этом надо спросить у матери, он не знает. Негативистичен. Во время беседы удалось выяснить, что у Володи запас знаний крайне ограничен: он смог назвать только несколько городов и рек, не знает количества советских республик, их названий. Затрудняется даже при перечислении месяцев в прямом порядке. Без достаточной критики относится к своему состоянию, считает себя способным, красивым, говорит, что станет артистом.

Когда ему были предложены некоторые экспериментально-психологические пробы, он очень неохотно начал их выполнять, заданиями не интересуется, зеваает, отворачивается. Метафоры толкует



буквально: «золотая голова» — «он рыжий»; «каменное сердце» — «крепкое, здоровое». Не понимает пословиц: «на воре шапка горит» — «он шапку в костер уронил». Подробное экспериментально-психологическое обследование провести не удалось, так как отказался выполнять задания: «Я не хочу, мне не хочется. Зачем вы меня вызвали?» Потом встал и ушел. Во время следующих встреч установить контакт с ним было невозможно.

В этой же семье есть еще один ребенок, страдающий олигофренией. Приводим историю болезни.

М а р и э т т а А., 1954 г. р. (12 лет). Девочка от 3-й беременности, протекавшей с незначительным токсикозом (тошнота) в первой половине. Роды в срок. Асфиксии не было. Вес при рождении — 3100 г, рост — 51 см. К груди приложена на вторые сутки, взяла грудь сразу, сосала хорошо. Ходить и говорить начала к 1,5 годам. Уже в детском саду отмечали, что девочка отстает в развитии, «тупая». С 7 лет начала посещать массовую школу, сразу же выявились большие трудности в обучении. В конце года была переведена во вспомогательную школу, где и учится в настоящее время в V классе. Успевает удовлетворительно. Дома послушна, ласкова, помогает матери. Школу посещает охотно, никогда не опаздывает, дисциплинирована. Однако во время занятий требует помощи и наблюдения, так как может не до конца выполнить задание, очень медлительна.

Физическое состояние. Девочка среднего роста, удовлетворительно упитанна. Кожные покровы чистые. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявлено. Менструации с 12 лет регулярные, безболезненные.

Состояние нервной системы. Глазные щели равномерны, зрачки округлой формы, реакция на свет и конвергенцию удовлетворительная. Лицо симметричное. Брюшные рефлексы сохранены, сухожильные — несколько снижены, равномерны, патологических нет. В позе Ромберга устойчива, координаторные пробы выполняет четко.

Заключение окулиста. Острота зрения обоих глаз равна 1. Глазное дно в пределах нормы.



Заключение отоларинголога. Слух в пределах нормы.

Рентгенография черепа. Кости свода черепа и черепные швы не изменены. Рисунок сосудистых борозд и пальцевых вдавлений обычен. Турецкое седло не изменено.

Серологические реакции на сифилис, внутрикожная реакция на токсоплазмоз отрицательны.

Реакция мочи на фенилкетонурию отрицательна.

Психическое состояние. Девочка легко вступает в контакт, охотно рассказывает о себе, своей семье, обучении в школе. Говорит, что учится хорошо, себя считает хорошей ученицей. Любимый предмет — домоводство. Во время беседы у Мариэтты выявляется ограниченный запас сведений и представлений. Она может назвать только два города: Тбилиси и Ереван. Не дифференцирует понятия «месяц» и «время года», при назывании времен года перечисляет и месяцы: «весна, март, зима, лето, июнь». Не в состоянии перечислить месяцы по порядку.

Выраженных выпадений в пределах какого-либо анализатора у нее не выявилось. Она узнает предлагаемые ей перечеркнутые, перевернутые, контурные фигуры довольно легко. Некоторые затруднения возникают при узнавании наложенных друг на друга рисунков. Такие же закономерности выявляются и в пространственной ориентировке. Речь у девочки бедная, словарный запас ограничен, произносительная сторона речи и понимание речи собеседника не нарушены.

Во время экспериментально-психологического исследования она спокойна, внимательна, целенаправленна, старается выполнить все задания экспериментатора.

Во время исследования обнаружилось недоразвитие словесно-логических форм мышления: девочка конкретно толкует смысл пословиц, метафор. Не в состоянии понять рассказ со скрытым смыслом, при составлении рассказа по серии картинок она не связывает отдельные события единой логичес-

кой связью  
событий,  
отдельно  
Там мал  
принес га

Очень  
на исклю  
серий Мар  
нако объа  
митивный  
пример, о  
ландыш, и  
что кошка  
розами).  
она прави  
свое дейст  
сложных  
предмета  
нии класс  
риантах за  
во. Сложн  
(грибы, р  
ментатора  
нения одн  
щим слово  
по-прежне  
ния в подб  
«картинки  
«цветы» и  
хорошо зн

Провер  
вочка исп  
шении ари  
ливает свя  
нием и вы  
жет испол  
да задача  
решена и  
решить ан  
Клини  
дены два  
есть основ  
му забол



кой связью и ограничивается лишь перечислением событий, изображенных на каждой картинке в отдельности: «Бабушка читает. Мальчик учится. Там мальчик бросает письмо в ящик. Дедушка принес газету. Стоит поезд» (серия «Почта»).

Очень большие затруднения вызвало задание на исключение четвертой лишней картинки. В ряде серий Мариэтта исключает предмет правильно, однако объяснение принципа исключения носит примитивный или сугубо конкретный характер. Например, она исключает кошку из серии «кошка, ландыш, клевер, ромашка», утверждая при этом, что кошка «не роза» (все цветы девочка называет розами). Из серии «галстук, плащ, галоши, зонт» она правильно выделяет галстук, но мотивирует свое действие так: «его одевают на шею». В более сложных вариантах девочка выделение лишнего предмета производит неправильно. При выполнении классификации картинок даже в простых вариантах затруднялась подобрать обобщающее слово. Сложила вначале только идентичные картинки (грибы, рыбы, деревья). После помощи экспериментатора, когда девочке был дан пример соединения одной из групп и группа названа обобщающим словом («птицы»), она создала ряд групп, но по-прежнему испытывала значительные затруднения в подборе обобщающих слов: мебель называет «картинки», посуду — «кастрюли», растения — «цветы» и т. д. При этом смогла соединить только хорошо знакомые предметы.

Проверка школьных навыков показала, что девочка испытывает значительные трудности при решении арифметических задач, она плохо устанавливает связь между условием задачи, наименованием и выбором арифметического действия. Не может использовать помощь экспериментатора: когда задача определенной степени трудности была решена и разобран ход решения, она не смогла решить аналогичную задачу.

Клиническое заключение. Нами приведены два случая олигофрении в одной семье, где есть основания предполагать наследственную форму заболевания с доминантным характером насле-



дования. Попытка сравнить структуру дефекта у обоих детей показала большие различия. Состояние Мариэтты может быть отнесено к основной форме олигофрении, у нее относительно неплохая динамика развития. В анамнезе у нее нет значительных экзогенных вредностей, которые могли бы повлиять на развитие. У брата наблюдается другая структура дефекта: прежде всего более грубо выражена степень интеллектуальной недостаточности, которая отчетливо сочетается с эмоционально-волевыми нарушениями и патологией поведения. Сопоставление двух случаев олигофрении в одной семье подчеркивает роль этиологических факторов в особенностях клинической картины олигофрении. Осложненная картина у Володи находит подтверждение в тяжелом токсикозе беременности с явлениями угрожающего выкидыша, асфиксии. Коклюш и скарлатина вызвали менингиальные явления как реакцию неполноценного мозга на инфекционное заболевание. По-видимому, дополнительные экзогенные вредности и привели к такой сложной картине дефекта. Мы расценили его состояние как олигофрению в степени глубокой дебильности с патологией поведения по типу психопатоподобного.

Эти наши наблюдения вполне согласуются с данными ряда авторов (P. Mickelson, 1947; C. Courville, 1957; F. Morton and H. Phillips, 1957; L. Penrose, 1963; И. Я. Гурвич, 1966), которые подчеркивали, что воздействие вредных экзогенных факторов при неблагоприятной наследственности может привести к более тяжелым поражениям, качественно отличающимся от чисто наследственных. Ниже мы приводим таблицу экзогенных вредностей, выявленных в анамнезе детей, вошедших в группу наследственно-обусловленных форм олигофрении в нашей работе.

Безусловно, на общий уровень развития детей при наследственных формах олигофрении оказывают влияние неблагоприятные социально-бытовые условия, дефекты воспитания, алкоголизм родителей и т. д. Однако общедоступность медицинской помощи в СССР, внимание, уделяемое здоровью детей, раннее коллективное воспитание для массы детей, обязательность школьного обуче-

Н  
с насле

Тип наследования

Рецессивный

Доминантный

Полигенный

Всего

ния все больш  
ловий на раз  
детей.Изменения  
наблюдались т  
ников установ  
ния, эпилепсия  
проводилась  
нально-волевой  
две такие семь  
пу с доминантн  
в полигенную.

Приведем о

Вол

Нас

рис. 14).

совой ш

лу, так к

ни читат

сторожен

гического

теллекту

френии в

способле



Таблица 4

Наличие экзогенных вредностей в группе  
с наследственно-обусловленными формами олигофрении

Тип наследования	Вредность						Всего обследо- ванных
	токсикозы беременности	родовые трав- мы и асфик- сии	недоношен- ность	легкие инфек- ционные забо- левания до 3 лет	инфекцион- ные заболе- вания, сопро- вождающиеся менингиталь- ными явлениями	постнаталь- ные черепно- мозговые травмы	
Рецессивный	6	1	—	5	—	—	12
Доминантный	3	2	1	—	1	—	7
Полигенный	18	11	1	12	2	2	46
Всего	27	14	2	17	3	2	65

ния все больше стирают влияние социально-бытовых ус-  
ловий на развитие молодого поколения, и тем более  
детей.

Изменения в структуре дефекта у детей-олигофренов  
наблюдались также в тех случаях, где у ряда родствен-  
ников установлены психические заболевания (шизофре-  
ния, эпилепсия и др.). В этих случаях олигофрения со-  
провождалась выраженными нарушениями в эмоцио-  
нально-волевой сфере. Под нашим наблюдением были  
две такие семьи, одна из них могла быть отнесена в груп-  
пу с доминантным наследованием олигофрении, вторая —  
в полигенную.

Приведем одно клиническое наблюдение.

Володя Г., 1951 г. р. (15 лет).

Наследственность (см. родословную —  
рис. 14). Мать мальчика 1924 г. р. Училась в мас-  
совой школе, дублировала I класс и оставила шко-  
лу, так как была неспособна к обучению, не умеет  
ни читать, ни писать. В настоящее время работает  
сторожем. В процессе экспериментально-психоло-  
гического исследования выявился очень низкий ин-  
теллектуальный уровень, соответствующий олиго-  
френии в степени дебильности. К жизни она при-  
способлена, ведет домашнее хозяйство. По харак-

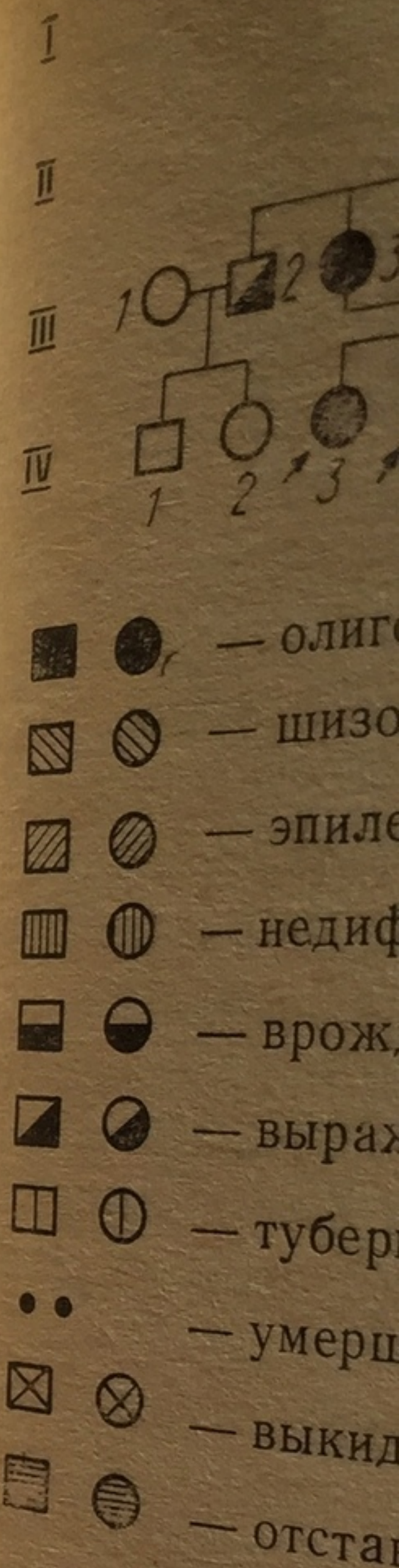


теру раздражительна, вспыльчива, малообщительна. Старший брат матери (III-2), 1923 г. р., был неспособен к обучению, с большими трудностями окончил 2 класса массовой школы, в настоящее время работает шофером. Двое его детей здоровы, учатся в массовой школе. Второй брат матери (III-5), 1934 г. р., здоров, работает скорняком. Дети его полноценны. Третий брат матери (III-7), 1937 г. р., окончил 4 класса вспомогательной школы, работает слесарем. В процессе экспериментально-психологического исследования подтвержден диагноз врачей школы — олигофрения в степени дебильности. Его дочь (IV-8) учится в I классе массовой школы со значительными затруднениями по всем предметам. Две младшие сестры матери родились с врожденными уродствами скелета. Одна из них (III-8) умерла в детстве, другая (III-9) находится в загородном доме инвалидов, ее обследовать не удалось. Бабушка по материнской линии (II-2), 1899 г. р., страдает параноидной формой шизофрении, с 1949 года находится в психиатрической больнице.

Отец детей (III-12), 1921 г. р., страдает эпилепсией. Инвалид II группы. Работает гардеробщиком. Один из братьев отца страдает психическим заболеванием (III-16), часто госпитализируется в психиатрические больницы, инвалид III группы с детства. Он женат на умственно отсталой женщине, их ребенок 2,5 лет развивается с заметным отставанием. Двое других братьев отца (III-2, III-14) здоровы. Сын одного из них (IV-10), 20 лет, находится в психиатрической больнице, диагноз заболевания выяснить не удалось. Дед и бабка по линии отца здоровы.

Анамнез. У матери было 3 беременности. От 1-й беременности — дочь, 1947 г. р., которая окончила 7 классов вспомогательной школы, работает на картонажной фабрике. Диагноз — олигофрения в степени дебильности. От 2-й беременности — наш обследуемый. 3-я беременность — самопроизвольный выкидыш.

Беременность нашим обследуемым протекала нормально, роды в срок, вес при рождении —



Csag

V

T s

F s

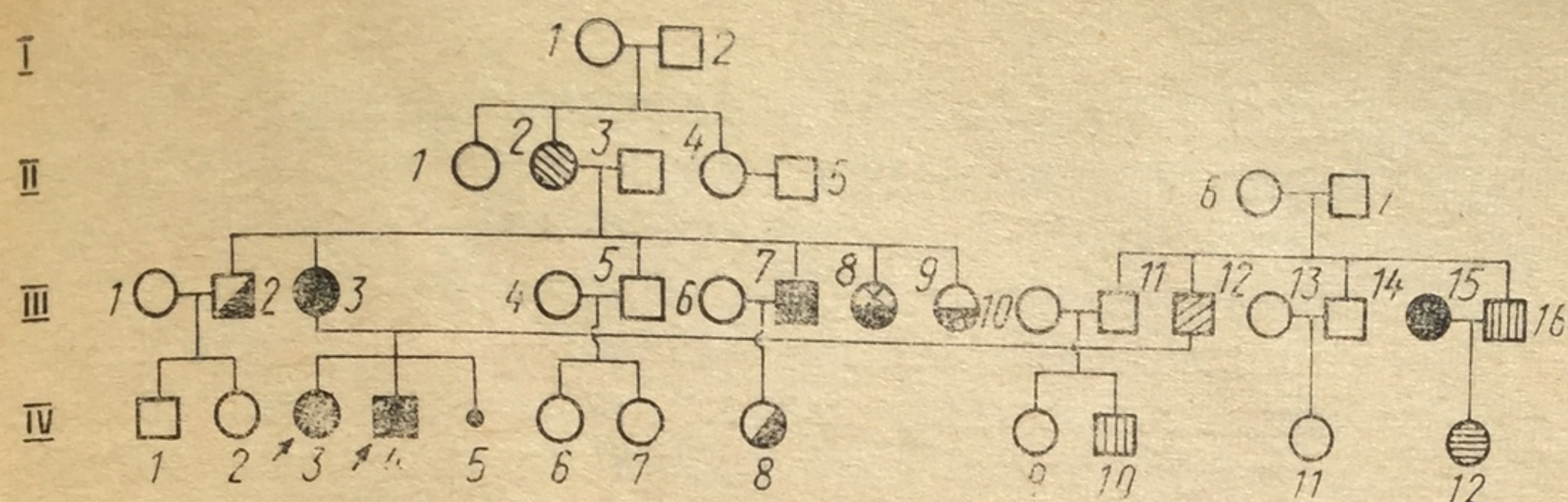
C s

P s

O s

Рис. 15. ЭЭГ Володы дебилен





- ● — олигофрения
- ▨ ▩ — шизофрения
- ▧ ▪ — эпилепсия
- ▩ ○ — недифференцированные психозы
- ○ — врожденные уродства
- ▨ ○ — выраженные затруднения в обучении
- ▩ ○ — туберкулез
- — умершие в раннем детстве
- ⊗ ⊗ — выкидыши
- ▨ ○ — отставание в развитии

Рис. 14. Родословная семьи Г.

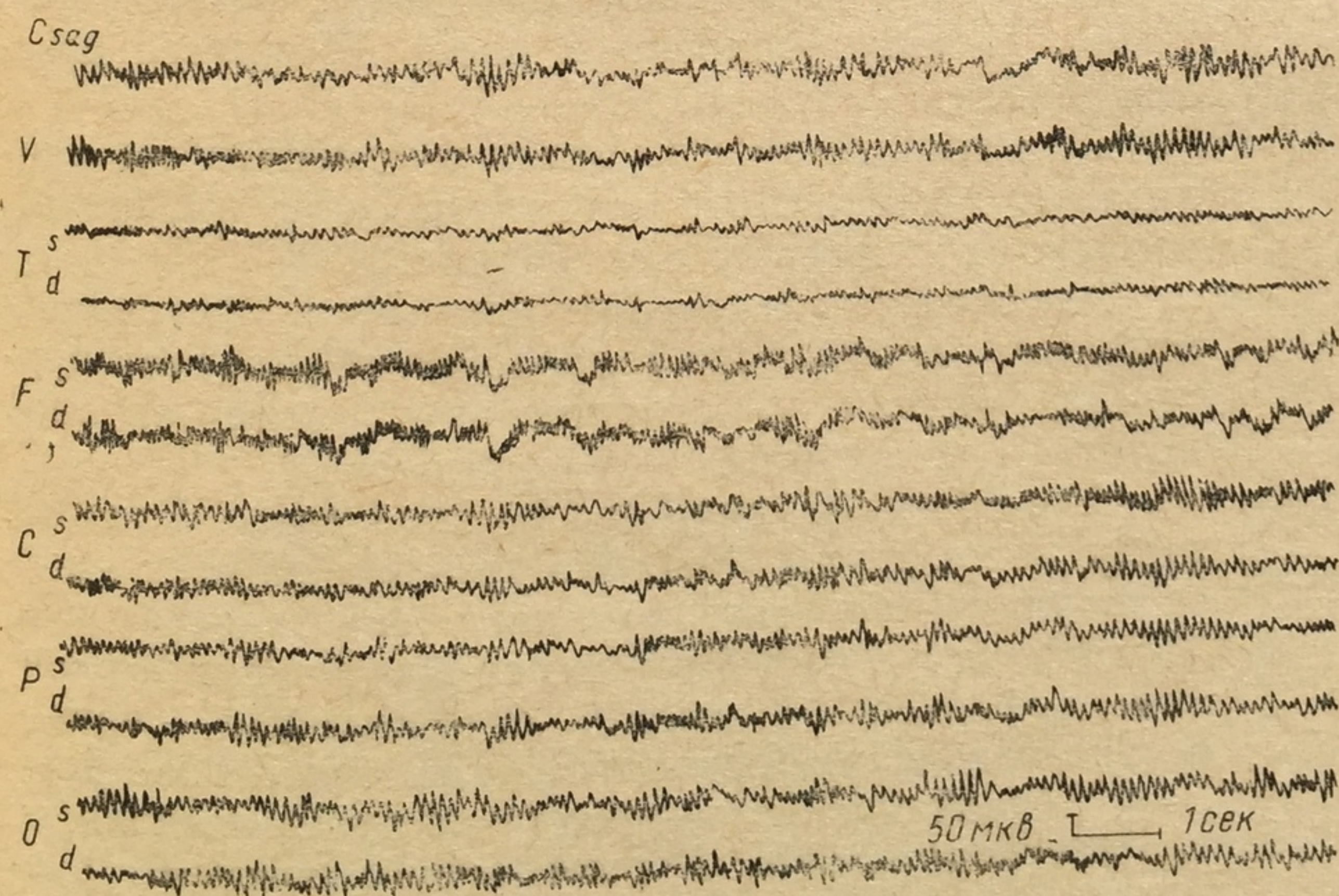


Рис. 15. ЭЭГ Володи Г., 15 лет. Диагноз — олигофрения в степени дебильности. Психопатоподобное поведение.



3100 г, рост — 51 см. Асфиксии не было. К груди приложен на вторые сутки, взял грудь сразу, сосал хорошо. Уже с самого раннего детства отмечалось отставание в развитии: ходить начал с 2 лет, произносить отдельные слова — с 1,5 лет, о времени появления фразовой речи мать не помнит. С трехлетнего возраста начал посещать детский сад, где отмечались трудности в поведении ребенка: он был капризен, раздражителен, неуживчив, несколько отставал в развитии от сверстников. После 3 лет у мальчика во время сна впервые были замечены судорожные состояния, которые характеризовались тем, что он вытягивался, стонал, закатывал глаза (со слов матери). Продолжалось такое состояние каждый раз около минуты. Такие состояния повторялись несколько раз на протяжении двух лет, по этому поводу мальчик лечился у психоневролога. После пяти лет подобные явления не наблюдались.

В восьмилетнем возрасте мальчик начал посещать массовую школу, не успевал по всем предметам и после повторного обучения в I классе был переведен во вспомогательную школу, где учился средне. Был труден по поведению, непослушен, упрям. Учился неохотно и после VI класса оставил школу.

В настоящее время учится в ремесленном училище, к обучению особого интереса не проявляет, нередко конфликтует с соучениками.

**Физическое состояние.** Мальчик среднего роста, правильного телосложения, удовлетворительно упитан. Со стороны внутренних органов патологических изменений не выявлено.

**Состояние нервной системы.** Глазные щели равномерны. Реакция зрачков на свет удовлетворительная, конвергенция слева недостаточна. Лицо симметрично. Язык по средней линии. Брюшные рефлексы сохранены, сухожильные — равномерно повышены, патологических нет. В позе Ромберга устойчив. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно. Дермографизм розовый, разлитой. Гипергидроз ладоней.



Заключение окулиста. Острота зрения обоих глаз равна 1. Со стороны глазного дна патологических изменений не выявлено.

Исследование слуха. Слух в пределах нормы.

Электроэнцефалография. Альфа-ритм частотой 9—10 кол/сек, регулярный, большой амплитуды, регистрируется в затылочных областях. В теменных и центральных областях альфа-ритм неравномерный и сочетается со значительным количеством остроконечных колебаний. В лобных областях регистрируются веретенообразные группы остроконечных колебаний (20 кол/сек). На фоне сохранного в затылочных областях коры альфа-ритма в лобных зонах коры выявляется очаг патологической активности в виде веретенообразных вспышек колебаний, что указывает на локализацию патологического очага в базально-лобных отделах мозга (рис. 15).

Кожно-аллергическая проба на токсоплазмоз у мальчика и у матери, серологические реакции на сифилис у больного и родителей оказались отрицательными.

Проба на фенилкетонурию отрицательна.

Психическое состояние. Володя неохотно начал беседу, на вопросы отвечал односложно. Невнимателен, плохо сосредоточивается на предлагаемых вопросах. В процессе беседы раздражается, отвечает грубыми репликами, дерзит, отказывается от продолжения беседы. Демонстративно не выполняет предлагаемых ему заданий. Постепенно несколько смягчился, тогда удалось выяснить, что мальчик интересуется игрой в футбол, смотрит футбольные матчи и читает книги «про войну». Передает содержание прочитанного и увиденного крайне примитивно. Жалоб не высказывает. Себя характеризует общительным, добрым, говорит, что имеет много друзей, а дома помогает матери. Однако такая характеристика не соответствует действительности. Уже по анамнестическим сведениям известно, что у мальчика имеются значительные трудности в поведении, он



часто непослушен, груб, не подчиняется требованиям, иногда агрессивен. Эти черты подтвердились и в процессе наблюдения за подростком. Он с трудом втягивался в беседу, неохотно отвечал на вопросы, был груб, негативистичен, что особенно вы-  
явилось при затруднениях в выполнении заданий. Все это значительно затрудняло контакт. Мальчик недостаточно учитывал ситуацию, не подчинялся экспериментатору. Исследование показало, что у подростка нет локальных дефектов. Он правильно узнает перевернутые изображения предметов, контурные фигуры, перечеркнутые. С небольшой помощью может узнать и врисованные изображения. Пространственные представления у него также грубо не нарушены.

Мышление Володи имеет конкретно-ситуационный характер, что обнаружилось в опыте на классификацию картинок и, особенно, когда он начал укрупнять группы. Так, мальчик соединил в одну группу овощи, фрукты и кастрюли, так как «эти можно варить в кастрюле», затем сюда же добавил остальную посуду, потому что «стакан и чашка нужны, чтобы сок пить, а бутылка нужна для масла, чтобы жарить морковь». В одну группу он соединил также людей и одежду («люди носят одежду»), рыб и лебедя («он ест рыбу»), грибы, деревья, цветы и насекомых («бабочки летают над цветами, а грибы и цветы растут под деревьями»), всех животных соединил вместе и назвал эту группу «собаки». Определенные трудности выявились и при выполнении задания на исключение четвертой лишней картинки. Уже в самой легкой серии он не в состоянии правильно объяснить принцип исключения картинки, хотя и выделяет ее правильно. Например, в серии, включающей три цветка и кошку, он правильно выделяет кошку, но объясняет это так: «кошка не цветет и не пахнет». При усложнении задания он с ним не справляется, в серии «нога, ботинок, сапог, туфля» он исключает сапог, так как «один сапог не одевают».

Не понимает переносного смысла пословиц и поговорок, конкретно толкует более сложные метафоры («серый человек» — «он грязный»).

Кли  
нии рез  
можно  
выраже  
нально-  
болеван  
нантным  
болеван  
мого, ма  
психичес  
у бабуш  
хические  
не удало  
роль в ф  
ключено  
условий,  
шенная р  
ри, «эпил  
Упоминания  
и в литературе  
Н. Г. Гарцштей  
случаи не описы

При изучении  
ченных нами в г  
можно предпола  
ния, мы обратил  
большинства чле  
ных экзогенных  
незначительные  
ной олигофрени  
Мы заранее  
где речь шла о  
обоих родителей  
соматические за  
сикации).

Анализ генеал  
высказать предп  
пов наследования  
Сопоставляя  
всего считаем, чт



Клиническое заключение. На основании результатов обследования состояние Володи можно расценивать как олигофрению в степени выраженной дебильности с отчетливыми эмоционально-волевыми нарушениями. По-видимому, заболевание носит наследственный характер с доминантным типом передачи, о чем свидетельствует заболевание олигофренией сестры нашего исследуемого, матери и ее брата. Однако наличие таких психических заболеваний в семье, как шизофрения у бабушки по материнской линии, эпилепсия и психические заболевания, характер которых выяснить не удалось, по линии отца, сыграло определенную роль в формировании структуры дефекта. Не исключено здесь также влияние социально-бытовых условий, особенностей характера родителей (повышенная раздражительность, вспыльчивость матери, «эпилептический» характер отца).

Упоминания о подобных наблюдениях мы встретили и в литературе (Ж. Демор, 1909; Е. А. Осипова, 1925; Н. Г. Гарцштейн, 1963; Н. Vaziri, 1961, и др.), но такие случаи не описываются подробно.

### Заключение

При изучении этиологии олигофрении в семьях, включенных нами в группу случаев семейной олигофрении, где можно предполагать наследственный характер заболевания, мы обратили внимание прежде всего на то, что у большинства членов этих семей нет выраженных, массивных экзогенных вредностей, а если они и есть, то очень незначительные и вряд ли могли бы сами служить причиной олигофрении.

Мы заранее не рассматривали в этой группе семьи, где речь шла о хронических заболеваниях матери или обоих родителей (токсоплазмоз, сифилис, хронические соматические заболевания матери и хронические интоксикации).

Анализ генеалогических данных этих семей позволил высказать предположение о возможности различных типов наследования олигофрении в разных семьях.

Сопоставляя весь полученный материал, мы прежде всего считаем, что наиболее убедительные данные отно-



сительно наследственного характера заболевания дают те формы, где сходная картина структуры дефекта у обоих сибсов характеризовалась в одних случаях наличием глубоких форм олигофрении в сочетании с атрофией зрительных нервов, в других — сочетанием умственной отсталости и катаракты, в третьих — наличием однотипных речевых расстройств, выраженной эндокринной недостаточности, диспластичности. Все эти формы наблюдались нами у детей при здоровых родителях. Мы наблюдали 8 таких семей. Это дает нам право предполагать, что в этих случаях речь идет о рецессивном типе наследования олигофрении, так как мало вероятно, чтобы у двух или трех сибсов в одной семье случайная экзогенная вредность (или различные экзогенные вредности) вызвала идентичные поражения.

В 9 семьях имелись довольно четкие указания на наличие олигофрении в ряде поколений: в поколении проба́нда, родителей, в некоторых случаях — в поколении дедов и бабок. При этом в семьях имелось четкое разграничение на больных и здоровых. Структура дефекта у олигофренов в этой группе была близкой между сибсами и родителями и приближалась к основной форме по классификации М. С. Певзнер (1959). В большинстве случаев олигофрения у родителей в этих семьях была подтверждена медицинскими заключениями или сведениями из вспомогательных школ, где они учились. В отдельных случаях в этой группе имелись умственно отсталые дети от двух или трех браков умственно отсталого родителя. Это свидетельствует о доминантном характере передачи олигофрении.

Наиболее спорной, сложной и менее четкой является довольно большая группа детей-олигофренов (44 семьи), в семьях которых имелось два-три сибса-олигофрена. Анализ наследственных данных в этих семьях показал, что только в 32% случаев у родителей можно было предполагать олигофрению (на основании медицинских данных или на основании экспериментально-психологического исследования). В большинстве же случаев родители наших обследуемых, по анамнестическим сведениям, испытывали очень большие трудности в обучении и вынуждены были оставить школу после окончания 1—3 классов. Поскольку речь шла о сравнительно молодых людях, которым в нашей стране были предоставлены все усло-

вия для об-  
предполаг-  
го развити-  
без пред-  
психологи-  
детей этой  
вых школа  
невысокий  
Переход  
вания в эт  
авторов, ко  
полигенным  
Reed, 1965  
полигенным  
аддитивных  
жают интел  
следования  
шего изуче  
Большин  
характера,  
в группу, к  
как основна  
В тех ж  
отягощение  
фекта знач  
эмоциональ  
черты харак  
венного нас  
душевнобол  
приятное во  
Было бы  
приятных э  
включенных  
определенну  
ной отстало  
Инфекци  
ста, черепно  
ные вреднос  
фекта. Вмес  
тельные сем  
лей отрица  
пятствуют и  
11 Заказ 203



вия для обучения, мы только косвенным образом можем предполагать здесь невысокий уровень интеллектуального развития. Об олигофрении при этом говорить нельзя без предварительного тщательного экспериментально-психологического обследования. У ряда родственников детей этой группы, у сибсов, которые обучались в массовых школах, в некоторых случаях также обнаруживался невысокий уровень интеллектуального развития.

Переходя к анализу возможного механизма наследования в этой группе, можно обратиться к мнению ряда авторов, которые считают подобные случаи олигофрении полигенными (Zellweger, 1963; Penrose, 1963; Reed and Reed, 1965, и др.). При этом олигофрения обусловлена полигенным неблагоприятным комплексом (накоплением аддитивных генов, которые в пороговом количестве снижают интеллект до уровня олигофрении). Механизм наследования олигофрении в этих случаях требует дальнейшего изучения и объяснения.

Большинство случаев полигенного и доминантного характера, по нашим наблюдениям, может быть отнесено в группу, которая была описана М. С. Певзнер (1959) как основная форма олигофрении.

В тех же случаях, когда кроме олигофрении имелось отягощение психическими заболеваниями, структура дефекта значительно изменялась, появлялись отчетливые эмоционально-волевые нарушения. По-видимому, эти черты характера возникали как в результате непосредственного наследственного влияния, так и в силу того, что душевнобольные родители зачастую оказывают неблагоприятное воздействие на своих детей.

Было бы неправильным отрицать влияние неблагоприятных экзогенных воздействий на развитие детей, включенных в ту группу, где наследственность играет определенную этиологическую роль в развитии умственной отсталости.

Инфекционные заболевания раннего детского возраста, черепно-мозговые травмы и другие тяжелые экзогенные вредности могут значительно изменить структуру дефекта. Вместе с тем дефекты воспитания, неудовлетворительные семейно-бытовые условия, алкоголизм родителей отрицательно влияют на развитие этих детей и препятствуют их компенсации и полноценной адаптации.



Приведенные данные имеют избирательное значение, поскольку они получены на заведомо семейных случаях олигофрении.

Однако изучение клинических особенностей разных форм олигофрении имеет важное значение, поскольку позволит дифференцированно подходить к лечению и коррекционно-воспитательным мероприятиям. В этом плане следует отметить также необходимость дифференциации отдельных наследственных форм олигофрении, что и является нашей будущей задачей. Это даст материал для работы медико-генетических консультаций.

### Л и т е р а т у р а

- Айрлэнд. Идиотизм и тупоумие. Пер. с англ. СПб., 1880.
- Асафова А. Г. Катамнез олигофренов и детей с задержками психического развития. «Пятая научная сессия по дефектологии. Тезисы докладов». М., «Просвещение», 1967.
- Гарциштейн Н. Г. Умственно отсталый ребенок. М., Изд-во АПН РСФСР, 1963.
- Гурвич И. Я. О близнецовом методе исследования олигофрении. «Журнал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова», 1966, № 7.
- Демор Ж. Ненормальные дети. Пер. с франц. М., 1909.
- «Дети с глубокими нарушениями зрения». Под ред. М. И. Земцовой, А. И. Каплан, М. С. Певзнер. М., «Просвещение», 1967.
- Мелехов Д. Е. Вопросы систематики олигофрении в практике социально-трудовой адаптации. «Второй Всероссийский съезд невропатологов и психиатров (материалы к съезду)». М., 1967.
- Осипова Е. А. К вопросу об этиологии олигофрении. В сб. «Вопросы педологии и детской психоневрологии». Вып. 2. М., «Жизнь и знание», 1925.
- Певзнер М. С. Дети-олигофрены. М., Изд-во АПН РСФСР, 1959.
- Певзнер М. С., Лубовский В. И. Динамика развития детей-олигофренов. М., Изд-во АПН РСФСР, 1963.
- Порция Л. И. О возможностях социально-трудовой адаптации при дебильности. «Второй Всероссийский съезд невропатологов и психиатров (материалы к съезду)». М., 1967.
- Розова М. С. Наблюдение в трудовой деятельности как метод изучения функциональных возможностей больных олигофренией. «Второй Всероссийский съезд невропатологов и психиатров (материалы к съезду)». М., 1967.
- Сухарева Г. Е. Клинические лекции по психиатрии детского возраста (клиника олигофрении). Т. III. М., «Медицина», 1965.
- Фохт К. Малоголовые. Пер. с нем. СПб., 1873.
- Штерн К. Основы генетики человека. Пер. с англ. М., «Медицина», 1965.
- Akesson H. Risk figures in mental deficiency. «Proceedings of the first congress of the international association for the scientific study of mental deficiency». Liverpool — London — Prescott, 1968.



- Bazinga D.* Etude comparative des antécédents héréditaires et personnelles et du contexte socio-familial dans une collectivité d'adolescents débiles mentaux et dans un groupe témoin d'adolescents normaux. Lyon, 1963.
- Benda C.* Die Oligophrenia. «Psychiatrie der Gegenwart». Hottingen — Heidelberg, 1960.
- Carter J.* Heredity and congenital malformations. «Practitioner», 1959, v. 183.
- Claude H.* Psychiatrie médico-légale. Paris, 1932.
- Cooke R.* Problems of treatment: the familial defective. «Research publications. Association of research of nervous and mental disorders», 1962, v. 39.
- Courville C.* Classification of mental deficiency on an etiological-pathological basis. «Bulletin of Los Angeles neurology society», 1957, v. 22.
- Decaban A.* Mental deficiency. Recessive transmission to all children by parents similarly affected. «Archives of neurology and psychiatry», 1958, v. 79, N 2.
- Decaban A., Klein D.* Familial mental retardation. «Acta genetica et statistica medica» (Basel), 1968, v. 18, N 3.
- Ewalt J., Strecker E., Ebauch F.* Practical clinical psychiatry. New York—Toronto—London, 1957.
- Goddard H.* The height and weight of feeble-minded children in American institutions. «Journal of nervous and mental diseases», 1912, v. 39.
- Halperin S.* A clinico-genetical study of mental defect. «American journal of mental deficiency», 1945, v. 50, N 1.
- Halperin S.* Human heredity and mental deficiency. «American journal of mental deficiency», 1946, v. 51, N 2.
- «Humangenetik. Ein kurzes Handbuch in fünf Bände». Bd. V—2. «Psychiatrische Krankheiten». Stuttgart, 1967, Ed. P. Bäcker.
- Jervis G.* Remarks of etiological factors of mental retardation. «Proceedings of the first congress of the international association for the scientific study of mental deficiency». Liverpool—London—Prescot, 1968.
- Kan O.* Some proposals for international statistics on mental retardation. «Proceedings of the first congress of the international association for the scientific study of mental deficiency». Liverpool—London—Prescot, 1968.
- Knobloch H., Passamanick B.* Mental subnormality. «New England journal medicine», 1962, N 20.
- Kochler C., Robert J., Roche M.* Recherches sur l'origine famille de la débilité mentale dans une collectivité d'adolescents. «Journal medicine de Lyon», 1964, v. 45.
- Leeson J.* Mentally handicapped children and their families; a study of six cases. «Medical World», 1961, v. 95.
- Magnan V.* Les cours cliniques sur les maladies mentales. Paris, 1893.
- Mickelson P.* The feeble-minded parent: a study of 90 family cases. «American journal of mental deficiency», 1947, v. 51.
- Morel B.* Traité des maladies mentales. Paris, 1860.
- Morton F., Phillips H.* Two families with a history of mental defect. «Medical officer», 1957, v. 97.
- Newcombe H.* Familial tendencies in diseases of children. «British journal of prenatal social medicine», 1966, v. 20, N 2.



- Nodot A. Debilités mentales génétiques. «Revue neuropsychiatrie infantile», 1963, N 9—10.
- Penrose L. The biology of mental defect. London, 1954.
- Penrose L. The biology of mental defect. London, 1963.
- Ralph N., Calvin P. A study in family diagnosis and treatment for preschool retarded children and their parents. «International Copenhagen congress scientific study of mental retardation». Copenhagen, 1965, v. 2.
- Reed E., Reed C. Mental retardation: a family study. Philadelphia—London, 1965.
- Stein Z., Susser M. Families of dull children. IV Increments in intelligents. «Journal of mental science», 1960, v. 106.
- Tredgold A. Mental deficiency (amentia). London, 1937.
- Tredgold R., Soddy R. Text-book of mental deficiency. London, 1956.
- Vaziri H. Frequence de l'oligophrénie, de la psychopatie et du l'alcoolisme dans 79 familles des schisophrènes. «Schweizerische Archiv für Neurologie und Psychiatrie», 1961, Bd. 87, N 1.
- Wallin J. Education of mental handicapped children. New York, 1955.
- Zellveger H. Genetics aspects of mental retardation. «Archives of international medicine», 1963, v. III, N 2.
- Zerbin — Rüdin E. Genealogie und Demographie. «Nervenarzt», 1966, Bd. 37, N 10.

Многие а  
Т. Н. Courvi  
1957; G. Les  
1967; В. М.  
чай легких с  
членов одно  
интеллектуал  
Для определ  
тия в больш  
кие методы  
личественное  
ние же взрос  
лось определ  
ности.

S. C. Reed  
дословные 20  
Они разделил  
1) с дост  
факторов — н  
кровное родс  
сходного типа  
2) с вероя  
ра (55 пациен  
3) с вероя  
(27 пациен  
4) с неизв  
ных факторов  
у большинства  
умственной  
33,4%; среди  
ди двоюродны



## КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОЕ ИЗУЧЕНИЕ ПОТОМСТВА БОЛЬНЫХ ОЛИГОФРЕНИЕЙ

*В. Ф. Шалимов*

Многие авторы (R. E. Cook, 1962; F. Mickolson, 1947; T. H. Courvill, 1957; C. Stein, 1960; E. W. Reed, S. C. Reed, 1957; G. Lesson, 1961; H. Zellveger, 1963; N. C. Bäcker, 1967; В. М. Явкин, 1969, и др.) нередко наблюдали случаи легких степеней умственной отсталости у нескольких членов одной семьи, что побудило исследовать уровень интеллектуального развития у других членов этих семей. Для определения степени интеллектуального недоразвития в большинстве случаев применялись психометрические методы исследования, которые отражали лишь количественное снижение уровня интеллекта. Исследование же взрослых лиц в большинстве случаев ограничивалось определением степени их социальной приспособленности.

S. C. Reed, E. W. Reed (1965) обследовали семьи и родословные 289 умственно дефективных с IQ менее 70. Они разделили больных на четыре группы:

1) с достоверно решающей ролью наследственных факторов — наличие четких наследственных синдромов, кровное родство родителей, наличие сибса с дефектом сходного типа (84 пациента);

2) с вероятно важной ролью наследственного фактора (55 пациентов);

3) с вероятно решающей ролью экзогенных факторов (27 пациентов);

4) с неизвестной ролью наследственности и экзогенных факторов (123 пациента).

У большинства олигофренов первой группы частота умственной отсталости среди родителей составляла 33,4%; среди сибсов — 26,3%; среди детей — 16,3%; среди двоюродных сибсов — 7,1%; среди троюродных сиб-



сов — 3,1%. Обращает на себя внимание высокая частота браков двух умственно отсталых (не менее 10%).

На основе полученных данных эти авторы приходят к выводу, что умственная отсталость нередко прямо передается от родителей к детям.

Практическую важность представляют данные об эмпирическом риске появления умственно отсталых в потомстве, который составляет, по данным:

1) в браке между двумя умственно отсталыми — 42,1%;

2) в браке умственно отсталого с нормальным — 19,9%.

Если в любом из перечисленных типов брака уже имеется один пораженный ребенок, то эмпирический риск для каждого последующего ребенка повышен.

К. Adachi (1967) обследовал 2396 детей школьного возраста. Умственно отсталые дети среди учащихся начальных школ составляют, по его данным, 5,08%, среди средних школ — 9,2%. Среди общего числа умственно отсталых детей (161 человек) у 111 (69%) он установил процесс эндогенного происхождения, а у 50 (31%) — экзогенного. Автор утверждает, что у умственно отсталых родителей в 90% случаев рождаются дети с психическими дефектами; в семьях же, где один из родителей страдает олигофренией, — в 40,5%.

Таким образом, имеется большая группа олигофренов, у которых интеллектуальный дефект не очень грубо выражен; чаще всего это легкие степени дебильности, наследственную обусловленность которой подчеркивают многие авторы. Выделяя этот особый вид слабоумия, они называют его «идиопатическим», «эссенциальным», «генотипическим» (С. А. Courvill, 1957; Р. Е. Bäcker, 1967; L. S. Penrose, 1963; E. W. Reed, S. C. Reed, 1965, и др.).

Генетика его остается неясной. Эти исследователи полагают, что легкие формы олигофрении в большинстве случаев обусловлены аддитивным действием полигенов.

Большинство авторов исследовали лишь те семейные формы олигофрении, в которых основным объектом изучения были умственно отсталые sibсы. В работах этих авторов есть только единичные указания на обследование родителей, страдающих олигофренией, и их потомства. Авторы ограничивались лишь констатацией того фак-



та, что родитель страдает олигофренией, не проводя при этом тщательного клинического обследования.

В настоящем исследовании была поставлена задача изучить детей из семей, где один или оба родителя страдают олигофренией, чтобы установить количество умственно отсталых детей в потомстве и выявить особенности структуры их интеллектуального дефекта.

В процессе решения этой задачи было проведено подробное катamnестическое изучение бывших учеников вспомогательной школы (в настоящее время имеющих семьи), которое дало возможность подтвердить или отвергнуть диагноз «олигофрения».

Основные данные были получены из архивных материалов одной из вспомогательных школ Москвы, в которых содержались сведения об учениках, либо окончивших эту школу, либо выбывших из нее за период с 1947 по 1956 г. В качестве дополнительного материала были привлечены данные об окончивших школу в более ранние периоды обучения (1935—1939 гг.), а также данные о лицах, страдающих олигофренией, которые наблюдались в Институте дефектологии АПН СССР с 1937 по 1941 г.

Таким образом, в исходном материале содержались сведения о 466 лицах с олигофренией. Эти материалы позволили нам получить объективные данные о раннем периоде жизни больных, о социальной среде, в которой они воспитывались, о ранних клинических проявлениях заболевания и динамике его развития на протяжении всех лет обучения.

В дальнейшем из анализа были исключены 123 больных в связи с тем, что у них были выявлены такие психические заболевания, как шизофрения, эпилепсия, травматическая деменция и т. д.

Из оставшихся 343 больных только 100 человек удалось разыскать на территории Москвы и Московской области и провести катamnестическое обследование.

Это обследование включало в себя клиническое изучение состояния взрослых олигофренов и членов их семей. При этом применялись психопатологический, соматоневрологический и экспериментально-психологический методы исследования и использовался ряд параклинических методов (электроэнцефалография, краниография, серологическое исследование на сифилис и токсоплазмоз и другие лабораторные исследования). В результате ка-



тамнестического обследования у 8 человек диагноз «олигофрения» был исключен.

На основании изучения семей оставшихся 92 пробандов были составлены родословные, в которых давалась подробная характеристика каждого члена семьи независимо от того, обнаруживается ли у него или нет какая-либо патология. Генеалогия изучаемой семьи охватывала не менее трех поколений.

В зависимости от предполагаемой этиологии олигофрении изученные нами 92 пробанда были подразделены на 4 группы.

В 1-ю группу (28 человек) вошли пациенты, в анамнезе у которых имелись грубые экзогенные вредности. Они имели место во время беременности, родов или в раннем постнатальном периоде (тяжелые токсикозы беременности, родовые травмы, асфиксия, клиническая смерть, по поводу которой проводились реанимационные мероприятия, менингиты, энцефалиты и т. д.). Среди родственников этих больных не удалось выявить лиц, страдающих олигофренией или какими-либо другими психическими заболеваниями. В связи с этим в этой группе больных были основания предположить преимущественно экзогенную природу возникновения олигофрении.

Во 2-ю группу (18 человек) вошли пациенты, в анамнезе у которых не удалось отметить каких-либо экзогенных вредностей. Вместе с тем генеалогическое обследование позволило выявить повторные случаи олигофрении у родителей пробандов и их сибсов. В некоторых случаях имелись лица, страдающие другими психическими заболеваниями (шизофрения, эпилепсия, хронический алкоголизм и др.). По-видимому, среди этиологических факторов в этих случаях преобладает неблагоприятная наследственность.

В 3-ю группу (34 человека) включены пациенты, у которых сочеталась наследственная отягощенность психическими заболеваниями и экзогенные вредности, имевшие место во время беременности, родов или в раннем постнатальном периоде. Следовательно, наблюдалась комбинация эндогенных и экзогенных вредностей, которые, видимо, способствовали возникновению олигофрении. Подразделение пробандов на 2-ю и 3-ю группу проведено условно. Общим для них является наличие наследственной психопатологической отягощенности.

В 4-  
ношении  
анамн  
вреднос  
дителей  
расцене  
Ком  
бандов  
личных  
олигофр  
на степ  
пробанд  
ды, проч  
какими-л  
и т. д.  
Мы р  
го и 42 —  
При  
развития  
ческий и  
ние слух  
участие п  
областей  
тологи, по  
Во вр  
дошкольн  
танной и  
полнения  
лись реак  
предлагае  
ности. Об  
этих детей  
тельной д  
пени подг  
дания был  
чины, фор  
ния подра  
выделить  
и т. д. Оче  
качественн  
работы с о  
Во вре  
школьного



В 4-ю группу (12 человек) включены пациенты, в отношении которых четких данных получить не удалось (в анамнезе отсутствуют указания на какие-либо экзогенные вредности и нет повторных случаев олигофрении ни у родителей пробандов, ни у их сибсов), и заболевание было расценено как олигофрения неясной этиологии.

Комплексное и всестороннее обследование всех пробандов позволило также провести оценку влияния различных вариантов браков (олигофрен + здоровый супруг; олигофрен + психически больной; олигофрен + олигофрен) на степень компенсации или декомпенсации дефекта пробанда. Принималось во внимание влияние микросреды, прочность каждой семьи, наличие родственников с какими-либо отклонениями в психическом развитии и т. д.

Мы располагаем данными о 98 детях (56 — школьного и 42 — дошкольного возраста) из 62 семей.

При обследовании детей изучали историю родов и развития ребенка, определяли психический, неврологический и соматический статус каждого ребенка, состояние слуха и зрения. В обследовании детей принимали участие психоневролог, педиатр и специалисты смежных областей (нейрофизиологи, генетики, педагоги-дефектологи, психологи и др.).

Во время психопатологического обследования детей дошкольного возраста изучалось соотношение их спонтанной и произвольной деятельности, длительность выполнения задания, способность к переключению, выяснялись реакции на замечания и одобрение, отношение к предлагаемым заданиям, оценка неудач, мотивы деятельности. Обследовались сенсорно-интеллектуальная сфера этих детей, особенности их речевого развития и познавательной деятельности. В зависимости от возраста и степени подготовки ребенка ему предлагался ряд проб. Задания были направлены на выяснение восприятия величины, формы, цвета, пространственных отношений, умения подражать и производить анализ и синтез, умения выделить основной признак группировки предметов и т. д. Оценка деятельности производилась на основании качественного анализа выполненного задания, способов работы с объектом.

Во время психопатологического обследования детей школьного возраста большое внимание уделялось прове-



дению клинической беседы, которая позволяла определить общую ориентировку ребенка, особенности поведения, его эмоциональные реакции, отношение к школьной и семейной ситуации, склонности и интересы. Исследовались зрительное и слуховое восприятия, пространственная ориентировка. В процессе психологического эксперимента исследовался уровень развития познавательной деятельности, и в особенности мышления. При этом учитывалось умение ребенка использовать помощь, оказанную экспериментатором, стремление к преодолению трудностей, реакции на успех и неудачу, критическое отношение к своей деятельности и умение оценивать ее результаты.

Большое внимание в нашем исследовании было уделено электроэнцефалографическому методу. Биоэлектрическая активность мозга детей изучалась с учетом их возраста. Проводилось сравнение ЭЭГ родителей и их детей, а также ЭЭГ sibсов. Характер биоэлектрической активности сопоставлялся также с особенностями структуры дефекта обследуемых.

Изучение потомства больных олигофренией проводилось по 3 группам, выделенным в соответствии с предполагаемой этиологией заболевания у пробанда.

Первую группу составили дети из семей пробандов, в этиологии олигофрении которых большую роль играли экзогенные факторы (23 ребенка).

Вторую группу составили дети из семей пробандов, в этиологии олигофрении которых преобладали либо только наследственные факторы, либо они сочетались с экзогенными вредностями (49 детей).

Третью группу составили дети из семей пробандов, этиологию олигофрении которых установить не удалось (нет четких указаний ни на экзогенные вредности в анамнезе, ни на отягощенную наследственность) (26 детей). Результаты обследования детей из этих семей представлены в таблице.

Результаты обследования детей первой группы показывают, что при олигофрении экзогенного происхождения в случаях, когда в брак вступают олигофрен и здоровый партнер, преимущественно рождаются здоровые дети (из 13 детей — 12 здоровых). Здоровые дети, как видно из приведенной таблицы, имелись и при других типах брака. Однако если второй родитель страдает либо

олигофрен  
лением,  
личными  
числе и ол

степ  
щик

нач

рабо  
1937

кум

го р

око

разо

зато

мед

III-5

мас

тс.



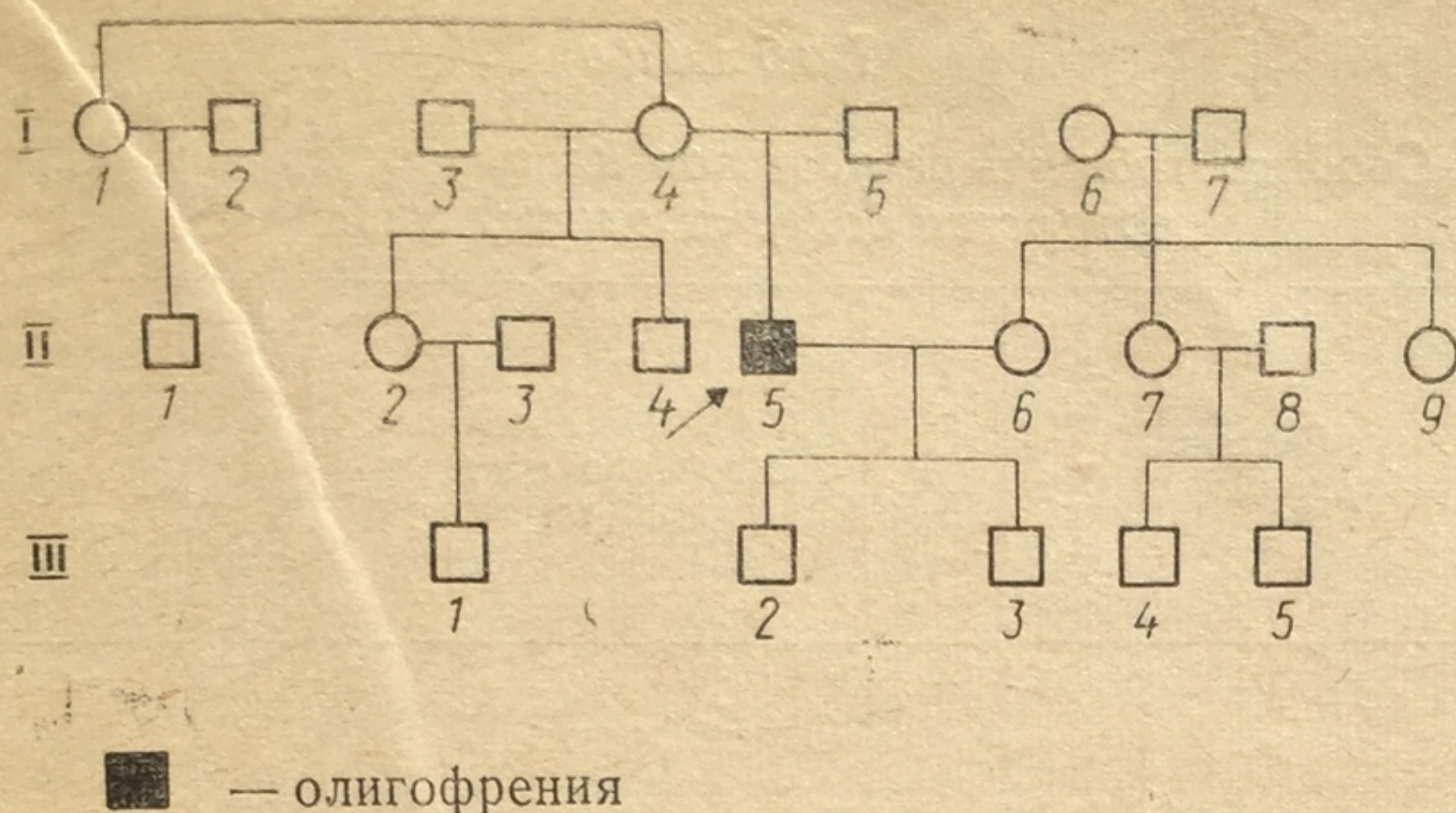


Рис. 1. Родословная семьи К.

олигофренией, либо каким-то другим психическим заболеванием, то в этих семьях чаще появлялись дети с различными отклонениями в психическом развитии, в том числе и олигофрены.

Приведем одно из наблюдений.

Пробанд К., 36 лет, диагноз: «олигофрения в степени дебильности», специальность — строгальщик.

Наследственность (см. рис. 1).

I-4, мать пробанда, 62 года, пенсионерка, имеет начальное образование, работала продавцом.

I-5, отец пробанда имел среднее образование, работал мастером на мясокомбинате, умер в 1937 г.

II-2, сестра пробанда, 31 год, окончила техникум, работает на заводе, замужем, имеет здорового ребенка (III-1).

II-4, брат пробанда по линии матери, 24 года, окончил среднюю школу, работает поваром.

II-5, пробанд.

II-6, жена пробанда, 36 лет, имеет среднее образование, трудностей в учебе не было, работает заточницей на заводе.

II-7, ее сестра, 45 лет, образование среднее, медсестра, замужем, имеет двух детей (III-4 и III-5), которые успешно учатся в массовой школе.

III-2, сын пробанда, 11 лет, учится в IV классе массовой школы, трудностей в учебе не отмечается.



# Т а б л и ц а

Сводная таблица результатов клинического изучения  
потомства больных олигофренией

Форма олигофрении у пробандов	Число про- бандов	Из них имеют семьи	Тип брака и коли- чество соответствую- щих семей	Общее число детей	Здоровые дети	Дети-олиго- френы	Дети с откло- нениями в развитии
Экзогенные	28	16	Олигофрен + здоровый (10)	13	12	—	1
			Олигофрен + психически больной (4)	6	2	—	4
			Олигофрен + олигофрен (2)	4	1	1	2
Наследственные	52	34	Олигофрен + здоровый (14)	20	8	6	6
			Олигофрен + психически больной (11)	17	3	8	6
			Олигофрен + олигофрен (9)	12	—	11	1
Неясной этиологии	12	12	Олигофрен + здоровый (4)	9	4	3	2
			Олигофрен + психически больной (5)	13	2	5	6
			Олигофрен + олигофрен (3)	4	—	3	1
Всего	92	62		98	32	37	29



III-3, сын пробанда, 4 года, здоров.

Обследуемый пробанд родился от 3-й беременности второго брака. Беременность и роды проходили нормально. В 6 месяцев перенес тяжелую форму менингоэнцефалита. До трех лет несколько раз перенес тяжелую форму пневмонии. Развивался с задержкой. 26 апреля 1944 г. по решению медико-педагогической комиссии с диагнозом «остаточные явления перенесенного в раннем детстве менингоэнцефалита, олигофрения» переведен во вспомогательную школу. Во вспомогательной школе стал значительно лучше учиться и окончил ее.

К а т а м н е з. После окончания школы работал в модельной мастерской при этой школе, затем разнорабочим на заводе, где овладел специальностью строгальщика. На работе проявил себя как дисциплинированный рабочий. Во время настоящего клинического обследования удалось отметить остаточную органическую симптоматику, психопатологически выявляется недоразвитие высших форм познавательной деятельности, при первичной сохранности эмоционально-волевой сферы. ЭЭГ указывает на легкую разлитую патологию мозга.

Таким образом, диагноз «олигофрения», поставленный этому пробанду еще в 10-летнем возрасте, был подтвержден нашим обследованием. Наличие грубых экзогенных вредностей в анамнезе и остаточная неврологическая симптоматика свидетельствуют о раннем поражении коры головного мозга в результате, по-видимому, экзогенной вредности. Отсутствие значительной наследственной отягощенности также свидетельствует о том, что причиной олигофрении в данном случае явился, по-видимому, перенесенный в раннем детстве менингоэнцефалит.

Ж е н а п р о б а н д а К., 36 лет, также была подвергнута клиническому обследованию, которое установило, что интеллектуальное развитие обследуемой находится в пределах нормы.

В семье пробанда двое детей, которые явились основным объектом настоящего исследования.

С т а р ш и й с ы н — Ю р а, 11 лет, успешно учится в IV классе массовой школы. Во время кли-



нического обследования каких-либо отклонений от нормы у мальчика не выявлено.

Младший сын — Саша, 4 лет, развивается нормально, клиническое обследование отклонений от нормы не выявило.

В семьях пробандов, в этиологии олигофрении которых преобладают наследственные факторы (вторая группа), при типе брака «олигофрен + здоровый партнер» часто рождаются дети-олигофрены (из 20 детей 6 были олигофрены). Но наибольшим количеством детей-олигофренов было в семьях, где оба родителя страдали олигофренией (из 12 детей 11 олигофрены). По структуре дефекта все выявленные дети-олигофрены были распределены на 2 подгруппы: 1) дети, страдающие неосложненными формами олигофрении (11 детей); 2) дети, страдающие осложненными формами олигофрении (14 детей).

У детей-олигофренов 1-й подгруппы была выявлена структура дефекта, сходная со структурой дефекта пробандов-родителей, страдающих неосложненной формой олигофрении. У этих детей отчетливо выявляется недоразвитие сложных форм познавательной деятельности, которое не сопровождается грубым поражением в пределах того или иного анализатора и первичным изменением со стороны эмоционально-волевой сферы. Отклонения биоэлектрической активности мозга у этих лиц выражены незначительно и проявляются в виде неустойчивости и неравномерности альфа-ритма. Анализ анамнестических данных и лабораторных исследований не выявил у детей-олигофренов 1-й подгруппы каких-либо экзогенных вредностей во время беременности, родов и в раннем постнатальном периоде. Значительная наследственная отягощенность психическими заболеваниями и олигофренией, установленная при генеалогическом обследовании, позволяет высказать предположение о генотипической обусловленности возникновения некоторых из этих форм олигофрении.

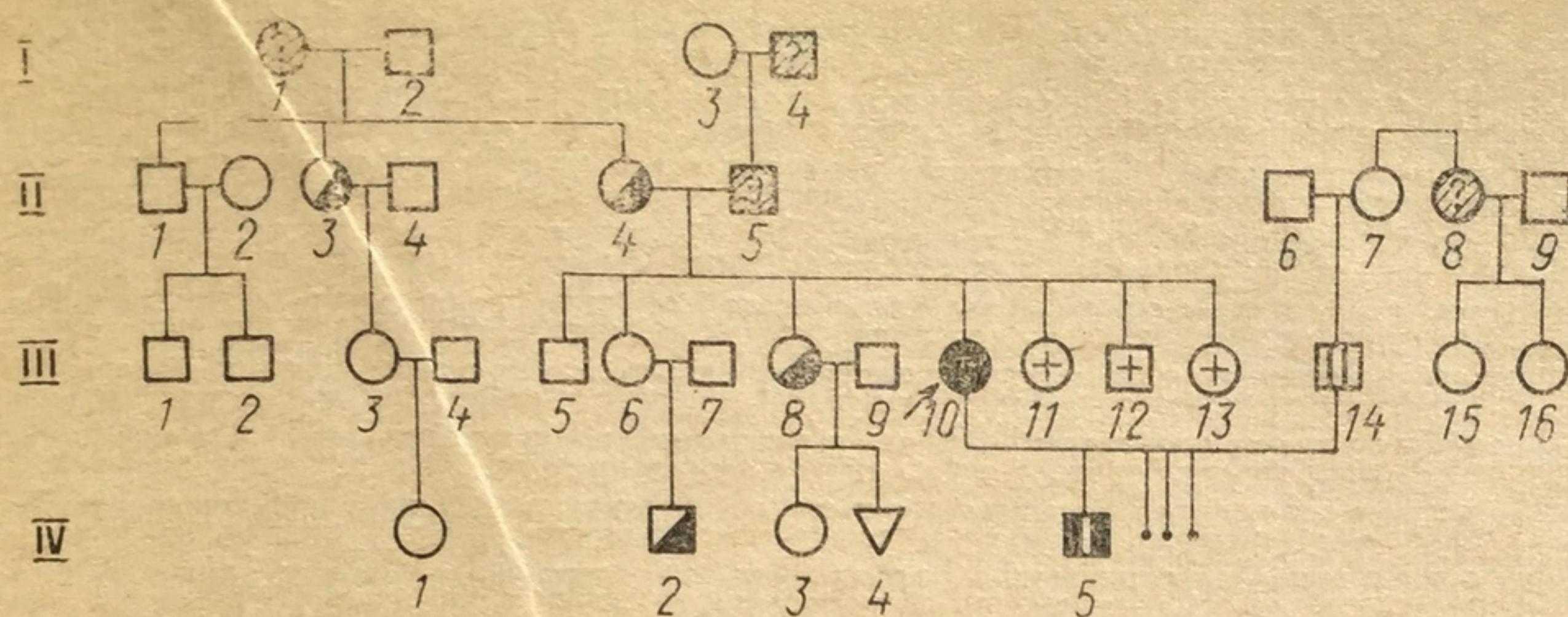
Приведем одно из наблюдений

Больная З-ч (пробанд), 35 лет, по специальности швея.

Диагноз: «олигофрения в степени дебильности».

Наследственность представлена на рис. 2:  
II-5 — отец пробанда, 38 лет, страдал эпилепсией, погиб во время войны; II-4 — мать пробанда,





- ● — выраженные затруднения в обучении
- ◐ ◑ — неизвестное психическое заболевание
- ⓔ — эпилепсия
- ⊕ ⊕ — умершие в раннем детстве
- ▽ — выкидыши
- ▤ — косолапость

Рис. 2. Родословная семьи 3-ч.

62 года, неграмотная, пыталась учиться, но испытывала большие затруднения по русскому языку и арифметике, начального образования не имеет, работала в колхозе; II-3 — ее сестра, 56 лет, неграмотная, испытывала большие затруднения в обучении, среди местных жителей считалась «тупой»; II-1 — ее брат, 48 лет, имеет высшее образование, офицер; I-1, бабушка по линии матери пробанда, страдала неизвестным психическим заболеванием и лечилась в психиатрической больнице; I-4 — дед пробанда по линии отца, страдал неизвестным психическим заболеванием, лечился в психиатрической больнице; III-10 — пробанд; III-14 — муж пробанда, 39 лет, закончил 10 классов, затруднений в обучении не отмечалось, работает электриком. При обследовании в Институте дефектологии АПН СССР выявлена врожденная косолапость. II-8 — тетка мужа пробанда по линии матери, страдала неизвестным психическим заболеванием и лечилась в психиатрической больнице; IV-5 — сын пробанда, 12 лет, страдает олигофренией и врожденной косолапостью, учится в V классе вспомогательной школы.



Обследуемая родилась от 4-й беременности, протекавшей нормально; роды у матери были без патологии. Раннее развитие ребенка протекало с задержкой. 29 апреля 1943 г. по решению медико-педагогической комиссии с диагнозом «олигофрения неясной этиологии» переведена во вспомогательную школу. В условиях вспомогательной школы девочка благодаря старанию и трудолюбию сделала большие успехи в учебе. Наиболее продуктивными для нее были уроки труда. К окончанию школы она овладела специальностью швеи третьего разряда. В 1952 г. (18 лет) успешно окончила вспомогательную школу.

К а т а м н е з. После окончания школы продолжала работать в швейной мастерской при вспомогательной школе, а затем поступила на работу в швейный цех при текстильной фабрике. В 1961 г. пыталась учиться в вечерней школе рабочей молодежи, но не смогла ее окончить — «мешала арифметика и алгебра». Замужем с 1956 г.

Во время клинического обследования удалось отметить очень легкую остаточную органическую симптоматику. В результате психологического обследования выявилось значительное недоразвитие высших форм познавательной деятельности при отсутствии нарушений поведения. Данные ЭЭГ указывают на диффузную легкую патологию мозга.

Таким образом, клиническое обследование подтвердило диагноз «олигофрения», который был поставлен пробанду еще в 9-летнем возрасте. В структуре дефекта на первый план выступает недоразвитие сложных форм познавательной деятельности при отсутствии грубых первичных изменений со стороны эмоционально-волевой сферы, что позволяет предположить в данном случае неосложненный вариант олигофренического дефекта (по классификации М. С. Певзнер). Учитывая значительную психопатологическую отягощенность, которую удалось выявить при генеалогическом обследовании этой семьи, и отсутствие в анамнезе значительных экзогенных вредностей, можно высказать предположение о генотипической обуслов-



ленности возникновения олигофрении у данного пробанда.

Муж пробанда, 39 лет, так же был подвергнут клиническому обследованию, которое установило, что интеллектуальное развитие обследуемого находится в пределах нормы. При соматическом обследовании у него была выявлена врожденная косолапость.

В семье один ребенок.

Сын пробанда — Юра 3-ч, 12 лет, диагноз: «олигофрения в степени дебильности», ученик V класса вспомогательной школы. Наследственность (см. рис. 2).

Мальчик родился от 1-й нормально протекавшей беременности. Отклонений во время родов и в раннем постнатальном периоде не отмечалось. Раннее развитие проходило с задержкой. Воспитывался Юра в яслях и в детском саду. Перенесенные заболевания: корь в 2 года 6 месяцев, ветрянка — в 4 года 6 месяцев. До 5 лет отмечался ночной энурез. В 7 лет 6 месяцев начал обучаться в массовой школе, где с трудом усваивал учебный материал. Несмотря на то что мальчик много занимался дома (по 3—4 часа ежедневно), он дублировал I и II классы. На пятом году обучения по решению медико-педагогической комиссии с диагнозом «олигофрения неясной этиологии» переведен во вспомогательную школу. В условиях вспомогательной школы Юра успешно справляется с учебной работой, проявляет старание и целеустремленность. Учится в V классе вспомогательной школы.

При неврологическом обследовании отмечается легкая асимметрия лицевой иннервации, оживленность сухожильных рефлексов. При соматическом обследовании — диспластичность телосложения, высокое твердое нёбо, деформированы ушные раковины, врожденная косолапость. Внутренние органы без патологии. Клинический анализ крови и мочи в пределах нормы. Серологические реакции на сифилис и токсоплазмоз отрицательные. Слух и зрение в пределах нормы.

Электроэнцефалографическое исследование: альфа-ритм частотой 9 кол/сек,



неравномерный, неустойчивый, регистрируется в затылочных, теменных и центральных областях коры, в задних областях сочетается с медленными волнами типа дельта. Реакция на звуковые и световые раздражения ослаблена, диапазон усвоения ритма световых мельканий от 5—15. Перестройка корковой ритмики при ритмических световых раздражениях ограничивается затылочной областью.

Психическое состояние. Мальчик контактен, вежлив и организован. Говорит, что самостоятельно ездит в школу на двух троллейбусах. Любит свою школу, охотно рассказывает о своих товарищах по классу, о своем любимом занятии (рисовании); прилежен, старателен и организован. Он подчиняется школьным требованиям, однако в оценке своих будущих возможностей обнаруживает элементы не критического отношения. Считает, что «после окончания школы (вспомогательной) сможет сразу поступить в архитектурный институт и станет художником. У Юры нет каких-либо локальных выпадений в пределах того или иного анализатора. Речь правильная, но активный словарный запас бедный. При экспериментально-психологическом обследовании выявилось недоразвитие познавательной деятельности. Мальчик хорошо организован: отдельные задания он выполнял довольно долго, не отвлекаясь и не проявляя признаков утомления.

Все приведенные данные: значительное недоразвитие познавательных способностей мальчика, остаточная неврологическая симптоматика, электроэнцефалографические данные, указывающие на патологию мозга, — дают основание в данном случае поставить диагноз «олигофрения». Особенностью настоящего случая является то, что у мальчика, так же как у его матери, нет никаких нарушений поведения. Он целенаправлен в доступных ему видах деятельности, усидчив и трудолюбив. Все это позволяет высказать предположение, что в данном случае речь идет о неосложненном варианте олигофрении. Значительная наследственная психопатологическая отягощенность, выявленная при генеалогическом обследовании, отсутствие в



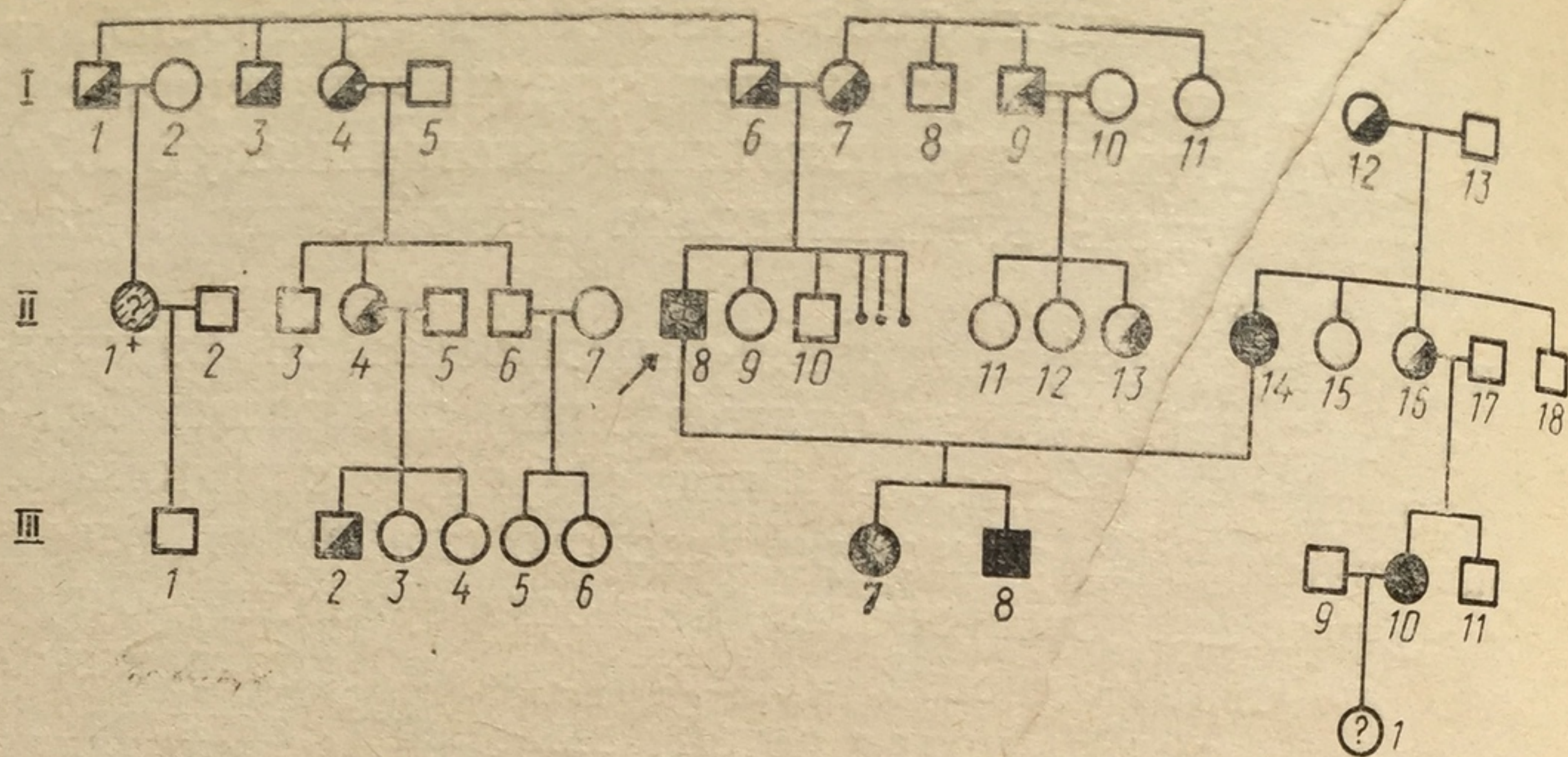
анамнезе каких-либо экзогенных вредностей, а также сходство форм олигофрении у матери и сына позволяют предположить генотипическую обусловленность возникновения олигофрении в данном случае.

В структуре дефекта детей-олигофренов 2-й подгруппы (осложненные формы олигофрении) отмечается большой полиморфизм симптоматики. Наряду с симптомами, характерными для олигофренического слабоумия (нарушение процессов осмысления, бедность суждений, отсутствие любознательности, инертность и конкретность мышления и т. д.), у этих детей выявлены нетипичные для олигофрении симптомы, которые резко изменяют структуру олигофренического дефекта. У одних детей на фоне общего недоразвития познавательной деятельности выступает крайняя заторможенность, замедленность, вялость и пассивность; у других — цереброастенический синдром. В этой же подгруппе имеются дети-олигофрены, у которых недоразвитие познавательной деятельности сочетается с психопатоподобным поведением. При осложненных формах олигофрении отклонения биоэлектрической активности мозга у этих детей-олигофренов носят более грубый характер и проявляются в дезорганизованности альфа-ритма, наличии тэта-ритмов и билатеральных вспышек медленных колебаний, усилении вторичных ответов, иррадиации усвоения ритма световых мельканий в передние отделы коры. Анализ анамнестических данных и лабораторных исследований показывает, что в большинстве случаев (у 11 из 14 детей) имели место различные экзогенные вредности во время беременности, в родах или в раннем постнатальном периоде. Значительная наследственная психопатологическая отягощенность, установленная при генеалогическом исследовании, позволяет высказать предположение о сочетании экзогенных и эндогенных вредностей, обусловивших, по-видимому, возникновение олигофрении.

Приведем одно из наблюдений.

Больной 3-в (пробанд), 44 года, инвалид 3-й группы, специальности не имеет. Диагноз: «олигофрения в степени дебильности». Наследственность представлена на рис. 3: I-6 — отец пробанда, 72 года, неграмотный, проживал в городской местности, но попытки получить образование





- ● — олигофрения
- ◼ ◐ — выраженные затруднения в обучении
- ◐ ◑ — неизвестное психическое заболевание

Рис. 3. Родословная семьи 3-х.

в городской школе «окончились неудачно... не хватало способностей», работал разнорабочим, злоупотреблял алкоголем; I-4 — его сестра, 75 лет, неграмотная, не училась, работала уборщицей; I-3 — его брат, 76 лет, неграмотный, не работал; I-1 — его брат, 78 лет, неграмотный, нигде не работал, был очень замкнутым, «называли чудачком». У него была дочь (II-1), которая страдала неизвестным психическим заболеванием, «была буйной». В 40-летнем возрасте она покончила жизнь самоубийством; I-7 — мать пробанда, 66 лет, неграмотная, испытывала большие затруднения в обучении, хотела, но не могла получить начальное образование, «наверно, тупая», работает уборщицей; II-4 — двоюродная сестра пробанда, 40 лет, неграмотная, пыталась учиться в массовой школе, дублировала начальные классы, но получить образование не смогла, работает на заводе шлифовщицей. Ее сын (III-2), 21 год, испытывал значительные затруднения в обучении, среднего образования не имеет, «хотя проявлял большое старание в учебе», работает подсобным рабочим на заводе. Другие ее дети интеллектуально полноценны (III-3 и III-4); II-8 — пробанд; II-9 — сестра пробанда, 40 лет, имеет среднее образование, работает методистом



по лечебной физкультуре; II-10 — брат пробанда, 38 лет, имеет среднее образование, служит в Советской Армии «на сверхсрочной»; II-14 — жена пробанда, 45 лет, диагноз: «олигофрения в степени дебильности», обучалась во вспомогательной школе, специальности не имеет, работает уборщицей; II-16 — ее сестра, 40 лет, неграмотная, пыталась учиться в массовой школе, но не смогла получить даже начального образования. У нее имеется дочь (III-10), 21 год, которая страдает олигофренией, окончила вспомогательную школу, работает швеей. Второй сын (III-11), 18 лет, заканчивает массовую школу, интеллектуально полноценный; III-7 — дочь пробанда, 15 лет, диагноз: «олигофрения в степени дебильности»; III-8 — сын пробанда, 12 лет, диагноз: «олигофрения в степени имбецильности».

Пробанд родился от 1-й беременности. Патологии во время беременности и родов не отмечалось. В раннем постнатальном периоде перенес ряд детских инфекций: пневмония в 4 месяца, диспепсия в 6 месяцев. Раннее развитие проходило с задержкой. В 9 лет мальчик по решению медико-педагогической комиссии направлен сразу во вспомогательную школу с диагнозом: «олигофрения неясной этиологии». Во время обучения во вспомогательной школе он проявлял старание и трудолюбие, но продвижение в учебе было очень медленное (за 4 года обучения смог освоить программу двух классов). Дефектологи отмечали, что ученик крайне заторможен, медлителен, пассивен. В последующие годы он был переведен на индивидуальное обучение.

К а т а м н е з. До 1942 г. нигде не работал. По инициативе врачебно-трудовой комиссии был трудоустроен в артели инвалидов. Имеет 3-ю группу инвалидности.

Во время настоящего клинического обследования была выявлена остаточная органическая симптоматика в виде сглаженности правой носогубной складки, оживленности сухожильных рефлексов, расширения зоны вызова периостальных рефлексов, повышения тонуса мышц рук и ног.



Отличительной особенностью электроэнцефалограммы пробанда является регистрация во всех областях коры альфа-ритма, сниженного по частоте до 7—7,5 кол/сек. На ЭЭГ отмечается также трансформация навязываемого ритма световых мельканий в ритм значительно большей частоты, которая ограничивается областью затылочных отведений. Психологически выявляется грубое недоразвитие познавательной деятельности, которое сочетается с крайней медлительностью, заторможенностью, вялостью и пассивностью.

Таким образом, настоящее клиническое обследование подтвердило диагноз «олигофрения», который был поставлен данному пробанду в 9-летнем возрасте. Выявленные особенности в структуре дефекта позволяют отнести данный случай к осложненному варианту олигофрении. Наличие значительной наследственной психопатологической отягощенности в сочетании с имеющими место экзогенными вредностями указывает на сложный генез олигофрении в данном случае.

Клиническому обследованию была подвергнута жена пробанда (45 лет). Из анамнеза известно, что еще в школьные годы ей был поставлен диагноз «олигофрения», обследуемая обучалась во вспомогательной школе. С 14 лет работала в колхозе подсобной рабочей, 22 лет переехала в Москву, вышла замуж, работает уборщицей. На работе ее характеризуют как добросовестного и исполнительного работника.

Во время настоящего клинического обследования выявлена остаточная органическая микросиптоматика. ЭЭГ указывает на разлитую патологию мозга. Психопатологически выявляется значительное недоразвитие высших форм познавательной деятельности при отсутствии грубых нарушений поведения.

Таким образом, диагноз «олигофрения», поставленный обследуемой еще в школьные годы, был подтвержден. В структуре дефекта преобладает недоразвитие высших форм познавательной деятельности при первичной сохранности эмоционально-волевой сферы. В семье имеется 2 ребенка.

Дочь —  
дебильн  
школьн  
Дев  
шей бе  
ренесен  
4 года  
держко  
Навыка  
6 с пол  
саду. В  
вана пс  
гогичес  
гательн  
ной эти  
лы исп  
нии, ма  
проявля  
ность. Д  
время у  
При  
отмечае  
складки  
Координ  
Выявля  
неуклюж  
выявляе  
несколь  
деформ  
внутрен  
анализ  
гически  
отрицат  
Эле  
следо  
ритм  
При сра  
ляется  
тивност  
общему  
лению  
гистрир  
ление а



Дочь — 15 лет, диагноз: «олигофрения в степени дебильности», ученица V класса вспомогательной школы.

Девочка родилась от 1-й, нормально протекавшей беременности. Роды в срок, нормальные. Перенесенные заболевания: 6 месяцев — диспепсия, 4 года — корь. Раннее развитие проходило с задержкой. Девочка была очень вялой и пассивной. Навыками самообслуживания овладела только к 6 с половиной годам. Воспитывалась в детском саду. В 8-летнем возрасте впервые была обследована психоневрологом и по решению медико-педагогической комиссии направлена сразу во вспомогательную школу с диагнозом «олигофрения неясной этиологии». В условиях вспомогательной школы испытывала значительные трудности в обучении, материал усваивала очень медленно, хотя проявляла большое старание и целенаправленность. Дублировала II и III классы. В настоящее время учится в V классе вспомогательной школы.

При неврологическом обследовании отмечается сглаженность правой носо-губной складки, оживленность сухожильных рефлексов. Координаторные пробы выполняет неуверенно. Выявляется значительная моторная неловкость, неуклюжесть. При соматическом обследовании выявляется диспластичность телосложения, череп несколько уплощен книзу, высокое твердое небо, деформированы ушные раковины. Со стороны внутренних органов без патологии. Клинические анализы крови и мочи в пределах нормы. Серологические реакции на сифилис и токсоплазмоз — отрицательные. Слух и зрение в пределах нормы.

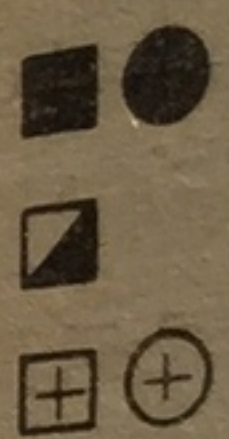
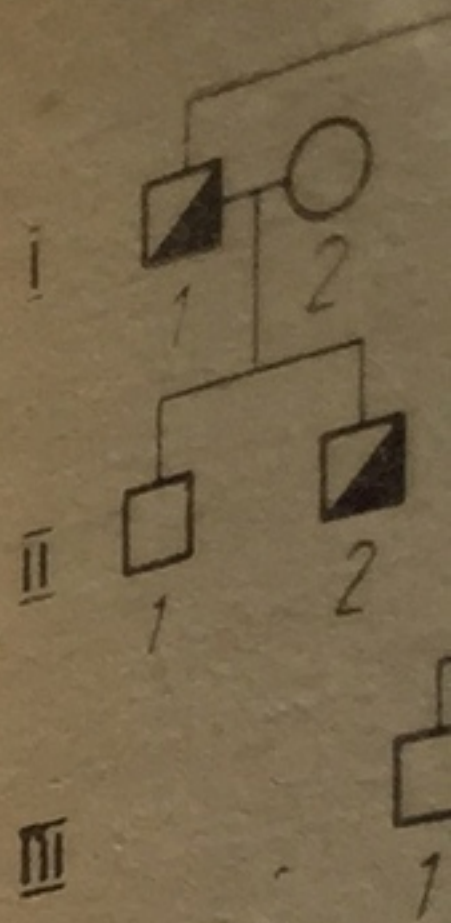
Электроэнцефалографическое исследование: на ЭЭГ регистрируется альфа-ритм сниженной частоты до 7—7,5 кол/сек. При сравнении ЭЭГ пробанда и его дочери выявляется сходство в характере биоэлектрической активности их мозга. ЭЭГ отца и дочери сходны по общему рисунку кривой, по зональному распределению биопотенциалов и, особенно, по частоте регистрируемых ритмов (у обоих отмечается замедление альфа-ритма). Сходство отмечается и в ха-



рактуре усвоения ритма световых мельканий (трансформация усвоения ритма световых мельканий в ритм значительно большей частоты, ограничивающаяся областью затылочных отведений).

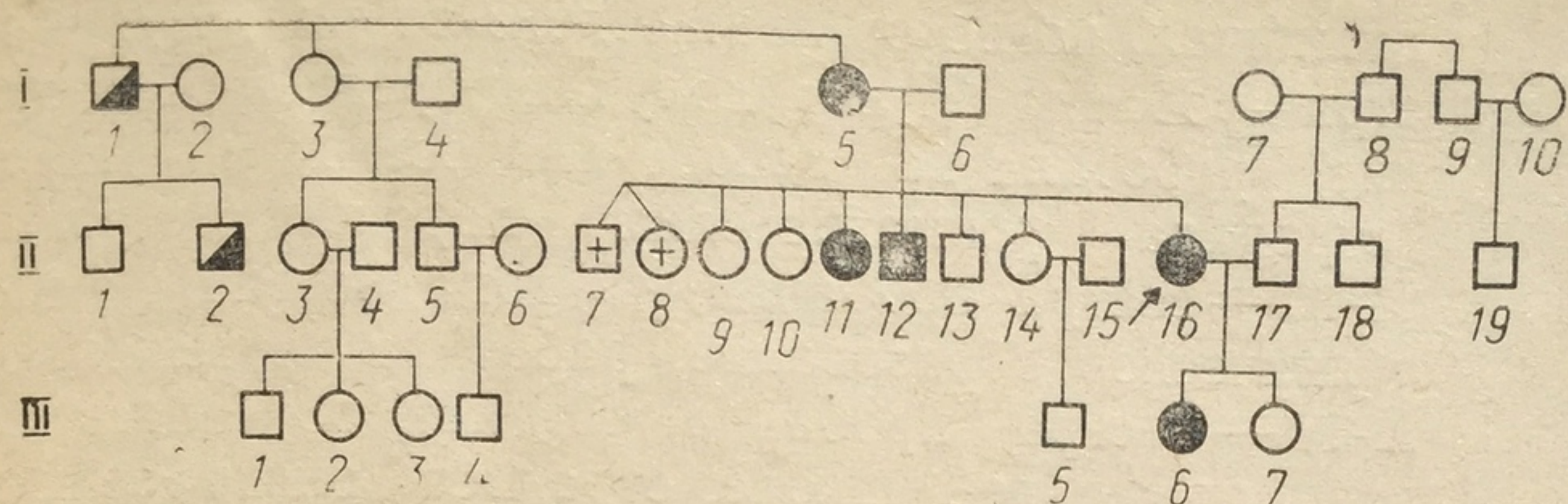
Психическое состояние. Девочка охотно вступает в беседу, внешний вид опрятный. На вопросы отвечает медленно, после продолжительной паузы. Правильно называет адрес своего местожительства, однако затрудняется объяснить, как проехать до ее дома. Путает понятия «далеко» и «близко», времена года и месяцы. Правильно называет дни недели в прямом порядке, но не может их назвать в обратном. В каждое новое задание девочка очень медленно включается. Требуется значительное количество времени, чтобы она начала его выполнять. Во время экспериментально-психологического обследования выявляется значительное недоразвитие познавательной деятельности. У девочки хорошо выражены личностные реакции. Она переживает, если задание выполняет неправильно, и радуется любой похвале. Не хочет рассказать врачу о каком-то происшествии в классе, так как боится подвести другого ученика. В течение всего обследования у девочки не было выявлено каких-либо признаков утомления. При выполнении заданий она была старательной, не отвлекаясь могла долго работать, не было обнаружено также нарушений поведения.

Все приведенные данные: грубое недоразвитие познавательных способностей девочки, остаточная неврологическая симптоматика, электроэнцефалографические данные, указывающие на патологию мозга, — дают основание в данном случае поставить диагноз «олигофрения». Особенностью настоящего случая является сочетание грубого недоразвития познавательных способностей девочки с крайней медлительностью и заторможенностью, что позволяет отнести его к осложненному варианту олигофренического дефекта. Наличие в родословной этой семьи наследственной психопатологической отягощенности, сходство клинических проявлений заболевания у отца и дочери (сходство ЭЭГ), а также отсутствие в анамнезе грубых



экзог  
данн  
факт  
В  
12 ле  
степе  
Во вто  
34), в кото  
ких поколен  
случаях оли  
разных бра  
семьях име  
ровых и бо  
большинств  
отнесены к  
дефекта по  
Приводи  
П  
степе  
щица  
Н  
I-  
блюд  
I-3 —  
ние,  
грам  
II-1,  
маст  
плох





- ● — олигофрения  
 ■ — выраженные затруднения в обучении  
 ⊕ ⊕ — умершие в раннем детстве

Рис. 4. Родословная семьи М.

экзогенных вредностей позволяют предположить в данном случае значительную роль наследственных факторов в генезе олигофрении.

В семье пробанда имеется еще один ребенок — 12 лет, у которого диагностирована более глубокая степень умственной отсталости — имбецильность. Во второй группе пробандов было 4 семьи (из 34), в которых олигофрения прослеживалась в нескольких поколениях: у детей, родителей, дедов и бабок. В этих случаях олигофрения была отмечена у детей от 2 или 3 разных браков умственно отсталого родителя. В этих семьях имелось особенно отчетливое разграничение здоровых и больных родственников. По структуре дефекта большинство детей из указанных 4 семей могли быть отнесены к неосложненному варианту олигофренического дефекта по классификации М. С. Певзнер.

Приводим одно из наблюдений.

Пробанд М., 32 г., диагноз: «олигофрения в степени дебильности», специальность — полировщица.

Наследственность (см. рис. 4).

I-5 — мать пробанда, 65 лет, неграмотная, наблюдалась у психиатра по поводу «тупоумия»; I-3 — ее сестра, 72 года, имеет среднее образование, работает ткачихой; I-1 — ее брат, 74 года, неграмотный, работал дворником. У него два сына: II-1, 41 год, имеет среднее образование, работает мастером на нефтеразработках; II-2, 12 лет, очень плохо учился в школе, дублировал I класс, бро-



дьяжничал, погиб от несчастного случая; II-9 — сестра пробанда, 28 лет, получила среднее образование, работала на заводе кладовщицей, умерла (страдала ревматическим пороком сердца); II-10 — сестра пробанда, 42 года, имела среднее техническое образование, работала чертежницей; II-11 — сестра пробанда, 40 лет, обучалась во вспомогательной школе, страдает олигофренией; II-12 — брат пробанда, 38 лет, страдает олигофренией, обучался во вспомогательной школе; II-14 — сестра пробанда, 35 лет, имеет среднее техническое образование, работает поваром. Ее сын (III-5), 12 лет, хорошо учится в массовой школе; II-16 — пробанд; II-17 — муж пробанда, 35 лет, имеет среднее образование, работает телефонистом; III-6 — дочь пробанда, 10 лет, страдает олигофренией, учится во II классе вспомогательной школы; III-7 — дочь пробанда, 7,5 лет учится в I классе массовой школы, интеллект в пределах нормы.

Обследуемый пробанд родилась от 8-й беременности. Беременность и роды без патологии. Раннее развитие протекало с задержкой. В 1948 г. по решению медико-педагогической комиссии была переведена во вспомогательную школу с диагнозом «олигофрения неясной этиологии». За время обучения во вспомогательной школе она значительно продвинулась в учебе, успешно окончила ее и получила специальность швеи третьего разряда.

К а т а м н е з. После окончания школы посещала курсы кройки и шитья, затем работала на ткацкой фабрике. Была старательной и трудолюбивой, награждена похвальной грамотой. С 1960 г. работает на заводе «Мосштамп», овладела специальностью полировщицы.

Во время настоящего клинического обследования была выявлена остаточная органическая симптоматика: легкая асимметрия лицевой иннервации, оживленность сухожильных рефлексов, микроцефалия. Рентгенография черепа в двух проекциях: микроцефалия, череп по форме приближается к башенному. Основание черепа уплощено. По ходу коронарного шва — нерезкое обызвествление. Распространенные резкие «пальцевые вдавления». Со-



судистый рисунок усилен. Со стороны внутренних органов патологии не отмечается. На ЭЭГ альфа-ритм отсутствует. Во всех областях коры регистрируются низкоамплитудные медленные волны и бета-ритмы, периодически во всех областях коры наблюдаются дельта-ритмы. ЭЭГ указывает на грубую патологию мозга. При психопатологическом обследовании отчетливо выявляется недоразвитие высших форм познавательной деятельности при отсутствии каких-либо нарушений поведения.

Таким образом, настоящее клиническое обследование подтвердило диагноз «олигофрения», поставленный пробанду в 9-летнем возрасте. Особенностью настоящего случая является сочетание олигофрении с микроцефалией. В структуре дефекта на первый план выступает недоразвитие сложных форм познавательной деятельности при первично сохранной эмоционально-волевой сфере. Учитывая значительную наследственную отягощенность (большое количество родственников, страдающих олигофренией), можно предположить в данном случае наследственную обусловленность олигофрении.

Муж пробанда, 35 лет, также был подвергнут клиническому обследованию, которое не выявило у него отклонений от нормы.

В семье пробанда имеются два ребенка, которые являются основным объектом настоящего исследования.

Старшая дочь — Инна, 10 лет, диагноз: «олигофрения в степени дебильности», обучается во II классе вспомогательной школы.

Наследственность (см. генеалогию семьи М. — рис. 4).

Девочка родилась от 1-й, нормально протекавшей беременности. Роды в срок, нормальные. Девочка развивалась с задержкой. Перенесенные заболевания: корь в 3 года, ветрянка в 4 года. Воспитывалась в яслях и массовом детском саду. С 7,5 лет начала обучаться в массовой школе, где испытывала значительные трудности, с программой справиться не могла. Дублировала I класс. По решению медико-педагогической комиссии с



диагнозом «олигофрения неясной этиологии» переведена во вспомогательную школу.

При неврологическом обследовании отмечается: микроцефалия, сглаженность левой носо-губной складки, сухожильные рефлексy повышены справа больше, чем слева. При соматическом обследовании выявляется общая диспластичность, микроцефальный череп, высокое твердое нёбо, крыловидные лопатки, остаточные явления перенесенного рахита. Со стороны внутренних органов грубой патологии не отмечается. ЭЭГ указывает на грубую патологию мозга. При сравнении ЭЭГ матери и ребенка обращает на себя внимание некоторое сходство биоэлектрической активности их мозга, которое проявляется в сходстве частотно-амплитудного спектра электроэнцефалограммы и зонального распределения биопотенциалов мозга. На ЭЭГ обследуемых регистрируются вспышки гиперсинхронизированных медленных колебаний. Рентгенография черепа в двух проекциях: микроцефалия, основание черепа уплощено, имеется нерезкое обызвествление по ходу черепных швов, судистый рисунок усилен, отмечаются распространённые «пальцевые вдавления». Анализы крови и мочи в пределах нормы. Серологические реакции на сифилис и токсоплазмоз отрицательные. Слух и зрение в пределах нормы.

Психическое состояние. На первоначальном этапе обучения Инна (8 лет) была дисциплинированной, послушной и старательной ученицей вспомогательной школы. В кабинет врача вошла, предварительно спросив разрешение. Правильно ориентирована в месте и времени, назвала свой адрес, знает названия дней недели в прямом порядке, но затрудняется назвать их в обратном порядке, путает понятия «времена года» и «месяцы». Она правильно узнает предъявленные картинки как в прямом, так и в перевернутом виде, но затрудняется при узнавании зачеркнутых и врисованных картинок. Инна понимает обращенную к ней речь, но словарный запас ее очень беден. При относительной сохранности отдельных корковых функций особенно отчетливо выступает недо-



развитие познавательной деятельности. Большие затруднения испытывала девочка при описании сюжетных картинок: она описывала каждый предмет в отдельности, не осмыслив всего сюжета. С заданием на исключение четвертой лишней картинки не справилась. Оказанная ей помощь не способствовала выполнению задания. Рассказ со скрытым смыслом на первом этапе исследования ей был совершенно недоступен. В течение двух лет с девочкой проводилась коррекционно-воспитательная и лечебная работа. За это время заметно развилась ее познавательная деятельность. Девочка уже умеет самостоятельно создать группы родственных предметов (классификация картинок). Однако усложнение задания (укрупнение групп) вызывает у нее большие затруднения и выявляет конкретно-ситуационное мышление; картинки с изображением стола и посуды положила вместе, так как «посуду ставят на стол». Инна хорошо понимает обращенную речь, повторяет коррелирующие фонемы. Продвижение в развитии познавательных способностей в сочетании с хорошей работоспособностью и старательностью оказало влияние на ее учебную деятельность. Она считается в настоящее время успевающей ученицей вспомогательной школы.

Клинический анализ случая. Все приведенные данные: недоразвитие познавательной деятельности девочки, остаточная неврологическая симптоматика, электроэнцефалографические данные, указывающие на патологию мозга, — дают основание поставить в данном случае диагноз «олигофрения». Своеобразие структуры дефекта определяется общей разлитой корковой патологией без каких-либо локальных нарушений в пределах того или иного анализатора. У девочки не отмечается также первичных изменений со стороны эмоционально-волевой сферы. Особенностью настоящего случая является сочетание микроцефалии и олигофрении как у пробанда, так и у ее дочери. Значительная наследственная отягощенность, некоторое сходство клинических особенностей олигофрении у матери и дочери, а также отсутствие в анамнезе каких-



либо экзогенных вредностей позволяет высказать предположение о генотипической обусловленности олигофрении в данном случае.

Таким образом, изучение потомства пробандов второй группы позволило высказать предположение, что в происхождении некоторых случаев олигофрении значительную роль играют наследственные факторы, на которые указывают увеличение количества умственно отсталых в соответствующих семьях, некоторое сходство клинических проявлений заболевания у родителей-олигофренов и их детей, отсутствие явных экзогенных вредностей, которые могли обусловить возникновение олигофрении. Ни один из вышеперечисленных показателей не является абсолютным для того, чтобы отнести ту или иную форму олигофрении к наследственной. Однако наличие каждого показателя заставляет предполагать значение наследственного фактора. В случаях сочетания этих показателей данное предположение становится более вероятным.

Результаты обследования детей из семей пробандов, у которых этиология олигофрении остается неясной (третья группа), показывают, что и в этих семьях имеются дети с различными отклонениями в психическом развитии, в том числе и дети-олигофрены. Количество пораженных детей в этих семьях значительно увеличивается, если второй родитель страдает олигофренией или каким-то другим психическим заболеванием. В связи с тем что у пробандов этой группы этиология олигофрении остается неясной, значение наследственных факторов в передаче олигофрении от родителей детям требует дальнейшего изучения.

Большинство детей из потомства олигофренов воспитывалось в условиях организованного детского коллектива (ясли, детские сады, школы-интернаты, группы продленного дня и т. д.), т. е. были созданы все необходимые условия для всестороннего развития личности, и влияние неблагоприятной семейной обстановки в определенной степени компенсировалось воздействием благоприятной социальной среды.

Изучение потомства олигофренов позволило, таким образом, получить данные, помогающие оценить роль наследственных и экзогенных факторов в происхождении олигофрении. Можно полагать, что дальнейшие исследо-

вания в этом  
нию ряда пр  
кой путей пр  
тательной ра  
различную ст  
тех или иных

Явкин В. М. Клиническая психиатрия. «Ци  
френии. «Ци  
Adachi K. An ep  
tally retarded  
neurology jou  
Bäcker P. Human  
Psychiatriesch  
P. Bäcker. St  
Cook R. Research  
vous and me  
familial defe  
of nervous an  
Courvill C. Class  
logical basis.  
Penrose L. Some  
mental scienc  
Reed S., Reed E.  
Stein C. Families  
v. 106.  
Zellweger H. Gene  
medicine, 1963



вания в этом направлении будут способствовать и решению ряда практических вопросов, связанных с выработкой путей профилактики, лечения и коррекционно-воспитательной работы с детьми-олигофренами, имеющими различную структуру дефекта, с учетом преобладания тех или иных этиологических факторов.

### Л и т е р а т у р а

- Явкин В. М. Клинико-генетическое изучение семейных форм олигофрении. «Цитология и генетика», 1969, т. 3, № 2.
- Adachi K. An epidemiologic, genetic and sociopsychiatris study of mentally retarded children in Kunnepa Town, Hokkaido. «Psychiatry neurology journal», 1967, v. 69, N 4.
- Bäcker P. Humangenetic. Ein kurzes Handbuch in fünf Bänder. Bd V/II Psychiatrische Krankheiten.—Herausgegeben von Prof. Dr. P. Bäcker. Stuttgart, 1967.
- Cook R. Research publication of the association for research in nervous and mental disease (Baltimore). Problems of treatment: the familial defective. «Research publication, association of research of nervous and mental disorders», 1962, v. 39.
- Courvill C. Classification of mental deficiency on an etiologicalpathological basis. «Bulletin Los Angeles. neurology society», 1957, v. 22.
- Penrose L. Some genetical problem in mental deficiency. «Journal mental science», 1938, v. 84.
- Reed S., Reed E. Mental retardation. Family study. Philadelphia, 1965.
- Stein C. Families of dull children IV increments in intelligents, 1960, v. 106.
- Zellveger H. Genetic aspects of mental retardation archives of internal medicine, 1963, v. III. N 2.



## КЛИНИЧЕСКОЕ ИЗУЧЕНИЕ ОЛИГОФРЕНИИ У ДЕТЕЙ ПРИ ПОМОЩИ БЛИЗНЕЦОВОГО МЕТОДА

*Г. П. Бертынь*

Для понимания роли наследственности и средовых факторов в происхождении олигофрении нами был использован близнецовый метод.

Для человека нормой является рождение одного ребенка. Многоплодие своего рода аномалия, нередко вредная для развития близнецов в материнской утробе. По статистическим данным ряда авторов в различных странах видно, что рождается на 80—90 родов примерно одна двойня (К. Штерн, 1965; В. Маккьюсик, 1967, и др.).

Причины, приводящие к многоплодию, до настоящего времени четко не определены. Несомненно, что в ряде случаев определенную роль играет наследственность.

На ценность близнецового метода при изучении взаимодействия наследственности и среды в формировании организма впервые указал F. Galton в 1875 г. Эти исследования имели большое значение в развитии генетики человека. Особенно успешно проводятся исследования близнецовым методом в последнее время для решения генетических проблем в клинике различных заболеваний.

Близнецовый метод основан на существовании двух типов близнецов — однояйцевых близнецов — ОБ, идентичных по генотипу в силу своего происхождения из одной, оплодотворенной одним спермием яйцеклетки, и раз-  
нояйцевых близнецов — РБ, имеющих различный генотип, так как они происходят из двух оплодотворенных разными спермиями яйцеклеток. Всякий наследственный признак, имеющийся у одного из однояйцевых близнецов, обычно встречается и у другого; общее представление об ОБ таково, что всякое несовпадение у них каких-либо признаков следует объяснить различным влиянием внешних факторов. ОБ — внутрипарно одина-

кового по-  
нояйцевые  
го или ра-  
РБо — ра-  
мальчики  
принято с  
различным  
определени  
натальный  
ше — прот  
братьев и  
одинаковы  
мер родов  
у детей, 1  
1958).

Одним  
ляется уст  
определени  
ме на осно  
лочек. Одн  
вующие да  
нецов.

Наибол  
рования зи  
мый полиск  
цифическая  
что с его по  
ные наблюд  
(1927), С.  
и другие а  
и цвета рад  
и цвет воло  
величина зу  
такие показ  
зывания мо  
время нач  
леваний, ка  
язвенная бо  
отметить, чт  
чительно ме

Большое  
с методом с  
вания (коне  
13 Заказ 203



кового пола (ОБм — мальчики и ОБд — девочки). Разнояйцевые близнецы могут быть внутрипарно одинакового или разного пола. Условно их можно обозначить как РБо — разнояйцевые близнецы одного пола (РБм — мальчики и РБд — девочки) и РБр — разного пола. РБ принято считать с генотипической точки зрения столь же различными, как и обычных братьев и сестер. Однако определенные периоды развития: внутриутробный, постнатальный вплоть до юношеских лет, а иногда и дольше — протекают в условиях более однородных, чем у братьев и сестер. Близнецы находятся под воздействием одинаковых факторов среды, таких, как порядковый номер родов и возраст матери, чего мы не можем иметь у детей, родившихся порознь (Д. Ниль и У. Шелл, 1958).

Одним из основных условий близнецового метода является установление типа близнецов. Предварительное определение типа близнецов проводится в родильном доме на основании гистологического строения плодных оболочек. Однако исследователь не всегда имеет соответствующие данные из роддома в момент исследования близнецов.

Наиболее распространенным методом для диагностирования зиготности каждой пары является так называемый полисимптоматический, или «метод сходства». Специфическая особенность этого метода заключается в том, что с его помощью изучаются внешние, наиболее доступные наблюдению и оценке признаки. К таким Н. Siemens (1927), С. Н. Ардашников (1936), О. Verschuer (1959) и другие авторы относят следующие: сходство строения и цвета радужки, формы носа и рта, овал лица, форма и цвет волос, ресниц, бровей, строение кисти, форма и величина зубов, общее строение тела и т. д. Сравнивая такие показатели, как вес при рождении, начало прорезывания молочных зубов, начало сидения и хождения, время начала заболевания и характер течения таких заболеваний, как корь, скарлатина, коклюш, туберкулез, рак, язвенная болезнь, шизофрения, эпилепсия и др., можно отметить, что внутрипарная разница у ОБ является значительно меньшей, чем у РБ.

Большое значение в определении зиготности наряду с методом сходства приобрели серологические исследования (конец 30-х годов). В настоящее время для диаг-



ностики яйцевости используются, как правило, 8—10 систем (групповых и сывороточных) крови человека, что составляет 15—20 генотипически обусловленных факторов (R. Walsh et al., 1955, W. Scholz, 1967, и др.).

Е. Т. Лильин, Е. А. Богомазов (1970) считают целесообразным наряду с полисимптоматическим методом применять серологические исследования при определении зиготности близнецов.

L. Schoenfeldt (1969) считает, что применение математических методов обработки материала параллельно внутрипарному сравнению характеристики волос, цвета глаз, роста, веса, пола близнецов, учету возможности различения близнецов родителями, учителями, друзьями, исследованию групп крови повышает качество диагностирования яйцевости.

I. Smith et al. (1968) считают лишь хромосомную идентификацию достаточно полной и достоверной при установлении зиготности.

В работе Г. С. Маринчевой (1970) имеется ссылка на работу Walker'a (1966), который нашел среди 1648 родившихся детей, взятых подряд (исключая двойни), ту или иную патологию беременности и родов у 1075 детей, т. е. в 65,2% случаев. Если к этому прибавить вредности периода раннего детства, то легко представить, как велика вероятность обнаружить ту или иную экзогенную вредность в анамнезе любого больного, в частности и олигофрена. Поэтому заключение об этиологическом значении того или иного фактора в каждом случае можно делать только в предположительной форме при сопоставлении данных тщательного клинического обследования больного и генеалогического анализа семьи.

Многоплодная беременность чаще одноплодной сопровождается токсикозом беременности, патологическим положением и предлежанием плодов, преждевременными родами, аномалиями родовой деятельности, вызывающими необходимость оперативных вмешательств в родах (А. И. Шабалина, 1954; В. И. Бодяжина, 1955; С. Danielson, 1960; П. Ф. Толстихин, 1962; Н. Г. Липовецкая, 1967, и др.). Это обуславливает увеличение при многоплодии мертворожденности и ранней детской смертности (И. Я. Гурвич, 1967, и др.). По мнению Л. И. Бастиановой (1954), Н. Г. Синявской (1956), Л. В. Целебровской (1960), А. И. Егоровой (1961), В. Е. Ладыгиной (1964)



и др., более тяжело страдает при этом второй ребенок из близнецовой пары.

Существенное влияние на питание и развитие плодов при многоплодной беременности оказывает, по всей вероятности, расположение плодов в матке. По литературным данным, 20—25% однояйцевых близнецов могут иметь две самостоятельные плаценты, у каждого близнеца может быть также своя хориальная и амниотическая оболочки. Однако большинство ОБ имеют общую плаценту, часто отмечаются анастомозы между плацентарными сосудами.

Флебографические исследования, проведенные E. Lindner et al. (1969), выявили вено-венозные анастомозы в 3 наблюдениях из 11 обследованных плацент ОБ и в 5 из 12 плацент РБ. Из последних 5 пар РБ лишь у одной были выявлены отличные группы крови. По мнению авторов, происходит также иммунизация между плодом и матерью.

Наличие анастомозов нередко приводит к неравномерному кровоснабжению близнецов, что может вызвать аномалии развития одного или обоих близнецов (С. П. Виноградов, 1927; Le Cannelier et al., 1961, и др.). Наличие подобных нарушений кровообращения, по мнению ряда авторов, является причиной высокой гибели ОБ (L. Gedda, D. Poggi, 1960; K. Benirschke, 1961, и др.).

Нарушения нормального кровообращения зародышей могут привести к различным аномалиям развития и даже гибели обоих зародышей. В зависимости от конкретных условий иногда отстающий близнец может оказаться с недоразвитием таких важных частей тела, как сердце, голова, конечности и т. д. В случаях неполного разделения яйца или очень близкого расположения зародышей в матке и их срастания в процессе развития возникают «соединенные близнецы», «двойные уродства».

Природовая патология, отмечаемая у близнецов, очевидно, является следствием нарушенного внутриутробного развития.

Известно, что имеется корреляция между низким весом при рождении и отставанием в физическом и психическом развитии детей. Близнецы по сравнению с одиночно рожденными позже начинают ходить и сидеть (Г. В. Соболева, 1926; В. И. Бодяжина и др., 1955; Е. М. Солнцева, Л. П. Зубарева, 1966; Н. Г. Липовецкая,



1967), запаздывает также появление первой улыбки, хватание игрушки и т. п. (Е. Н. Молчанова-Сеничева, 1941; С. Givone, 1961; З. И. Лятс, 1967, и др.). Н. Г. Липовецкая, К. А. Кенжебаева (1970) при исследовании 24 близнецов 1—10 лет с органическим поражением центральной нервной системы после родовой травмы установили, что в 75% наблюдений преобладали тяжелые формы поражения. Родовая травма у второго по рождению близнеца встречалась чаще и носила более грубый характер.

Значительное количество работ посвящено выявлению внутрипарного сходства и различия психических особенностей и умственного развития близнецов. (М. С. Лебединский, 1932; А. Р. Лурия, 1962; Н. Newman et al., 1937; О. Verschuer, 1954; R. Zazzo, 1960, и др.). И родители, и окружающие относятся к ОБ более одинаково, чем к РБ. Это считается одним из негенетических объяснений большого сходства у ОБ (Е. Essen-Möller, 1963, и др.). Для ОБ отмечается большая вероятность сходства природовой травмы, перенесенных инфекций, чем для РБ. Именно этим Е. Essen-Möller (1963) и др. объясняют большую дискордантность дефекта у РБ. Однако более частое конкордантное поражение ОБ по сравнению с РБ обусловлено и специфическими неблагоприятными условиями внутриутробного развития ОБ (Н. Г. Липовецкая, К. А. Кенжебаева, 1970; И. И. Канаев, 1959, и др.).

Ряд работ посвящен исследованию внутрипарных сравнений особенностей высшей нервной деятельности у близнецов (И. И. Канаев, 1959; Т. Т. Алексеева, И. М. Островская, 1953; Н. А. Крышова с соавторами, 1962, 1967; А. П. Борисов и В. М. Касьянов, 1964; П. П. Распопов, 1965, и др.).

Описаны случаи, когда «коллектив» близнецов имел тенденцию замыкаться, вырабатывая при этом своеобразную, понятную только им одним речь, что неблагоприятно отражалось на всем психическом развитии близнецов. W. Jaeger, H. Meizker (1968) считают, что воспитывающиеся вместе близнецы часто отстают в раннем возрасте в речевом развитии и дольше сохраняют инфантильные формы речи.

М. Weuffen, I. Hofmeister (1969) провели логопедическое изучение 18 пар однополых близнецов (яйцевость не была точно установлена, поэтому авторы ограничились термином «высокая степень сходства»), страдавших

нарушениях  
брадилами  
у детей,  
ясняют бо  
родах втор  
А. Р. Л  
ментально  
сложным  
В результ  
нительных  
сравнения  
но показа  
дошкольно  
В ряде  
И. И. Кан  
ным отно  
ва» близне  
дущее» по  
R. Zazzo (1  
но домини  
Сходств  
чено еще  
было пров  
что одина  
блюдается  
Е. Thorndi  
нополых и  
Уровени  
но подвер  
IQ тестами  
на умствен  
торов (Н. М  
Ряд исс  
ственного  
IQ у близн  
у одиночно  
1963; S. M  
К. Штерн,  
ветствие м  
пола значи  
лико сходс  
вие ОБ в г  
ра, повыша  
14 Заказ 203



нарушениями речи: заикание, аграмматизмы, тахи- и брадилалия и др. Дефект речи интенсивнее был выражен у детей, родившихся вторыми по счету, что авторы объясняют большими опасностями, которым подвергается в родах второй ребенок.

А. Р. Лурия и Ф. Я. Юдович, (1956) провели экспериментальное исследование пары ОБ — мальчиков со сложным косноязычием и задержкой речевого развития. В результате проведенных во время эксперимента дополнительных специальных занятий с одним из мальчиков и сравнения близнецов в конце эксперимента было наглядно показано значение словесной речи в развитии детей дошкольного возраста.

В ряде работ (М. Schiller, 1937; L. Gedda, 1951; И. И. Канаев, 1959, и др.) уделено внимание своеобразным отношениям, которые возникают внутри «коллектива» близнецов, когда один из близнецов занимает «ведущее» положение, а другой остается более пассивным. R. Zazzo (1961) установил, что в разнополых парах обычно доминируют девочки.

Сходство интеллектуального уровня у ОБ было отмечено еще F. Galton. Первое психометрическое измерение было проведено E. Thorndike (1905), который отметил, что одинаковый уровень интеллекта в 2 раза чаще наблюдается у близнецов, чем при обычном родстве. E. Thorndike не делал попыток различить ОБ и РБ, однополых и разнополых.

Уровень умственного развития близнецов неоднократно подвергался исследованию при помощи определения IQ тестами Бине, Отис и др. с целью выявления влияния на умственное развитие наследственных и средовых факторов (H. Newman et al., 1937, и др.).

Ряд исследований, посвященных изучению уровня умственного развития близнецов, установил, что в среднем IQ у близнецов находится на более низком уровне, чем у одиночно рожденных (C. Drillien, 1959; M. Frisk et al., 1963; S. Mehrota, I. Maxwell, 1949; F. Sandon, 1957; К. Штерн, 1965). С. Merriman (1924) считает, что соответствие между отметками (очками) близнецов одного пола значительно выше группы разнополых, особенно велико сходство ОБ по сравнению с РБ; именно присутствие ОБ в группе близнецов одного пола, по мнению автора, повышает процент внутрипарного сходства.



На значительное внутрипарное сходство интеллектуального развития однополых близнецов указывает С. Lauterbach (1925) при исследовании 149 пар близнецов одного пола и 63 пар противоположного.

Работа Н. Newman, F. Freeman, K. Holzinger (1937) посвящена изучению IQ у 19 разделенных в раннем детстве ОБ. Авторы считают, что в этих парах IQ различались больше, чем в случаях ОБ, воспитанных вместе, однако эти различия были значительно меньшими, чем у РБ и неродственников.

Schiels (1958; цит. по Е. Essen-Möller, 1963) изучил 38 разделенных пар ОБ. Он пишет, что, хотя и были выявлены большие внутрипарные различия «в личности», их перевешивает сходство. Последнее относится к жестам, манерам, голосу, темпераменту, социальным установкам. Если близнецовую пару по каким-нибудь причинам разлучают («разделяют») при воспитании, то Schiels считает необходимым учитывать полноту и возраст близнецов при разделении. Проведено сравнение группы разделенных близнецов с 44 парами, воспитанными вместе. Выявленные различия были примерно равны различиям в первой группе, однако пары, воспитанные вместе, как считает автор, более склонны, чем разлученные, к полярной дифференциации в смысле господства и подчинения. По данным Wiseman (1966), собранным из 52 исследований, коэффициент корреляции IQ у ОБ, воспитанных вместе, равен 0,86, у воспитанных врозь — 0,69; у РБ, воспитанных вместе, он равен 0,5. Разница IQ у ОБ значительно меньше, чем у РБ. По С. Burt (1966), коэффициент корреляции у ОБ, воспитанных вместе, — 0,93, у воспитанных врозь — 0,87; у РБ, воспитанных вместе, — 0,45.

Следует подчеркнуть, что выявленное сходство однояйцевых и различие разнояйцевых близнецов не снимают вопроса о роли воспитания, о влиянии средовых факторов в широком смысле.

Легкие степени олигофрении от половины до  $\frac{3}{4}$  случаев наследственно обусловлены, что доказано многочисленными генеалогическими популяционными исследованиями. Большинство авторов (L. Penrose, 1963, и др.) считает, что наследственные факторы имеют полигенную природу. По данным L. Penrose (1963), родители и сибсы пробандов с легкими формами олигофрении чаще

страдают у  
лов и идио  
обусловлен  
ких форма  
пробанда  
кти в 10 ра  
родителей  
до 5 % (В.  
Останов  
близнецов,  
проявлении  
яйцевых бл

Smith J. (1930)  
Rosanoff A. et

Juda A. (1939)  
Kishimoto Ken  
Essen-Möller E  
И. Я. Гурвич

\* Данные

Заслужи  
(табл. 1) с  
близнецов-с  
группа 6700  
были много  
ство в клин  
у РБ. Авто  
ной картин  
ных форм  
ра, в 80%  
случаи нося  
А. Rosan  
умственно  
были конко  
РБ одного  
кордантны;  
14\*



страдают умственной отсталостью, чем родители имбецилов и идиотов, потому что среди последних дефект чаще обусловлен экзогенными факторами. При идиопатических формах слабоумия вероятность заболевания sibсов пробанда чрезвычайно высока и составляет 7—10%, почти в 10 раз превышает среднюю популяционную, а для родителей пробандов эта вероятность колеблется от 2,5 до 5 % (В. П. Эфроимсон, Л. Г. Калмыкова, 1970).

Т а б л и ц а 1

Авторы	РБ	ОБ
	конкордант- ность (всего обслед.)*	конкордант- ность (всего обслед.)*
Smith J. (1930)	4/50	13/16
Rosanoff A. et al. (1937)	62/101(РБо)	115/126
	+ 66/139(РБр)	
Juda A. (1939)	53/83	69/71
Kishimoto Ken-ichi I (1954)	13/18	24/25
Essen-Möller E. (1963)	176/269	282/300
И. Я. Гурвич (1966—1968)	7/27	12/14

Заслуживает внимания работа J. Smith (1930) (табл. 1) о причинах слабоумия с помощью исследования близнецов-олигофренов. Исследовалась безвыборная группа 6700 слабоумных в Дании. Из них в 122 случаях были многоплодные роды. Автор отмечает большое сходство в клинической картине ОБ при отсутствии такового у РБ. Автор подчеркивает, что не смог выделить типичной картины при наследственно и экзогенно обусловленных формах олигофрении. Слабоумие, по мнению автора, в 80% наследственно обусловлено, отдельные же случаи носят приобретенный характер.



дантны и 73 (52%) дискордантны. У РБ разного пола слабоумие отмечено у мальчиков в 35%, у девочек — в 17%. Процент вероятной конкордантности у сибса составляет, по мнению автора, 16%, он гораздо выше у РБ и значительно повышается в идентичных парах. Автор высказывает предположение о существовании двух рецессивных генов, аутосомного и полового, связанных с умственной отсталостью. Придерживаясь теории о значении внешней причины при возникновении умственной отсталости, А. Rosanoff подчеркивает роль внешней травмы в родах. Различные проценты по полу автор объясняет за счет наследственности, связанной с полом.

А. Juda (1939, 1940) (табл. 1) провел многоцелевое исследование обучающихся во вспомогательных школах близнецов и их семей (изучение интеллекта близнецов, их родителей, сибсов, тип брака). Автор считает, что тип наследования носит рецессивный, не связанный с полом характер, так как объясняет «внешним обстоятельством» преобладание мальчиков во вспомогательных школах. Автор подчеркивает, что отсутствует корреляция между слабоумием и монозиготностью.

Если в прошлом близнецовый метод применялся преимущественно для оценки соотносительной роли генотипа и среды в развитии наследственной болезни, то в настоящее время особое внимание уделяется поискам причин дискордантности ОБ по самому факту заболевания или по его течению.

Исследованию умственной отсталости близнецовым методом посвящена работа I. Kishimoto Ken-ichi (1954) (табл. 1). Была обследована серия умственно отсталых близнецов: 25 пар ОБ, 18 РБ<sub>о</sub>, 4 РБ<sub>р</sub>. Близнецы были обследованы соматически, включая исследование крови, дерматоглифики. При обследовании умственного развития был применен ряд тестов. Учитывались анамнестические сведения, полученные от родителей, данные школьных характеристик. Автор считает целесообразным при изучении слабоумия у близнецов более строгое разделение клиники по проявлению и экспрессивности. Из 18 пар РБ<sub>о</sub> 11 пар дискордантны по проявлению, 3 пары конкордантны по проявлению, но дискордантны по экспрессивности, в 4 парах отмечена полная конкордантность по всем проявлениям. Все 4 пары РБ<sub>р</sub> дискордантны. Все ОБ были конкордантны во всех проявле-

ниях (100%).  
сти в 10 парах  
внутриутробно  
нице в весе б  
отмечено влия  
рая привела к  
дование дает  
роль при разв  
ственный фак  
ния, а не раз  
дах, внешние

И. Я. Гурв

42 однополых  
готностью) пр  
ОБ составляе  
(7 пар из 27);  
венных факто  
для легких ст  
считает, что д  
довало бы ож  
Разница в кон  
объясняется н

Таким обра  
можно подчер  
ного и природ  
гоплодии. Мно  
задержке в по  
ляется при сра  
детьми. Автор  
развития, псих  
по сравнению  
четливо это с  
нии олигофрен  
точно изученн  
наследственно  
влияние оказы  
вание, сходств  
леваний и др.)

Задачей на  
кой картины б  
Мы постави  
кую картину  
цов-олигоф



ниях (100%). Незначительные различия в экспрессивности в 10 парах ОБ, вероятно, были вызваны различиями внутриутробной жизни, поскольку они приводили к разнице в весе близнецов при рождении; лишь в одной паре отмечено влияние внешней среды: травма головы, которая привела к снижению интеллекта. Проведенное исследование дает возможность автору признать, что большую роль при развитии умственной отсталости играет наследственный фактор, вероятно, рецессивный тип наследования, а не различные экзогенные причины (помехи в родах, внешние травмы, социальное окружение).

И. Я. Гурвич (1966, 1968) на основании исследования 42 однополых пар (14 ОБ, 27 РБ и 1 пара с неясной зиготностью) пришла к выводу, что конкордантность для ОБ составляет 86% (12 пар из 14), а для РБ — 26% (7 пар из 27); по формуле Хольцингера «сила» наследственных факторов, или коэффициент наследственности, для легких степеней олигофрении составляет 0,81. Автор считает, что даже с учетом неполной проявляемости следовало бы ожидать более высокой конкордантности РБ. Разница в конкордантности ОБ и РБ, по мнению автора, объясняется новыми генными мутациями.

Таким образом, анализируя литературные источники, можно подчеркнуть, что все виды патологии внутриутробного и природного периодов часто встречаются при многоплодии. Многоплодие может привести и к некоторой задержке в психофизическом развитии детей, что выявляется при сравнении близнецов с одиночно рожденными детьми. Авторы подчеркивают внутриварное сходство развития, психического состояния однополых близнецов по сравнению с разнополыми, ОБ с РБ. Особенно отчетливо это сходство и различие выявляются при изучении олигофрении у близнецов. Однако остаются недостаточно изученными причины этого сходства и различия, наследственно ли они обусловлены или существенное влияние оказывает общность средовых факторов (воспитание, сходство и различие в течении перенесенных заболеваний и др.).

Задачей нашей работы является изучение клинической картины близнецов-олигофренов школьного возраста.

Мы поставили перед собой задачу изучить клиническую картину, особенности структуры дефекта у близнецов-олигофренов школьного возраста, сходство и разли-



чие в структуре дефекта у ОБ и РБ-олигофренов, попытаться выяснить значение сочетания эндогенных и различных экзогенных факторов в самом возникновении олигофрении. При установлении диагноза мы исходили из понимания олигофрении, данного профессорами Г. Е. Сухаревой и М. С. Певзнер.

Для выявления близнецов были опрошены лично и с помощью анкет родители 5109 учащихся 32 вспомогательных школ, выявлено 189 пар близнецов, в которых один или оба партнера страдали олигофренией. Полученное увеличение числа близнецов в обследуемом контингенте совпадает с данными ряда авторов, которые считают, что близнецы в популяции олигофренов встречаются в 2—3 раза чаще, чем в общем населении (Г. Г. Гурвич, 1966, 1967; А. Rosanoff, С. Inman-Kane, 1934; L. Mc. Kinney et al., 1953, и др.).

Изучение близнецов велось клинико-физиологическим, генеалогическим, психолого-педагогическим методами. Проведено соматоневрологическое (с обязательным обследованием зрения и слуха детей), клиническое и биохимическое исследование крови, мочи, электроэнцефалография, краниография, исследование мочи на фенилкетонурию. В каждом случае проведено психопатологическое, экспериментально-психологическое, педагогическое, логопедическое обследования.

Для каждой семьи составлялась подробная родословная. Наблюдения, когда близнецы взяты из детских домов или родители близнецов не имели сведений о родословной, не вошли в работу. В родословной отмечались не только случаи рождения близнецов, но и, по возможности, все известные сведения о состоянии здоровья, психического развития родственников ряда поколений как со стороны матери, так и отца. Особое внимание уделяли выяснению возраста, состояния здоровья, профессии, особенностей обучения матери, отца и сибсов. Учитывался порядковый номер, особенности течения многоплодной беременности, родов, произведенные акушерские вмешательства, положение плодов во время родов, пол и вес близнецов при рождении, наличие асфиксии, родовой травмы, различных пороков развития. Отмечалось физическое состояние близнецов в родильном доме, характер вскармливания их, полученное там лечение, сроки выписки из родильного дома. Особое внимание было уделено

анализу  
обучения  
При с  
симптома  
ли фенил  
крови<sup>1</sup> (А  
Подле

один, если

Все н  
своем раз  
ственные  
ющих оли  
диспласти  
точная не  
ных прои  
появление  
сительной  
ческого сл

В клин  
СССР бы  
(табл. 2).

ОБ—5

ОБд

26—52%

Всего с  
(ОБд) 26  
полых РБ  
ков (РБм)  
Всего с  
Из них стр  
чиков. Соо

<sup>1</sup> Исслед  
генетики АМ



анализу всего хода развития близнецов и процесса их обучения и воспитания.

При определении яйцевости были применены полисимптоматический метод сходства, определение вкуса соли фенилтиокарбамида, внутрипарные сравнения групп крови<sup>1</sup> (ABO, MN, PP, Ph, Z).

Подлежали обследованию оба ребенка из пары или один, если второй близнец погиб.

Все наблюдаемые нами близнецы-олигофрены в своем развитии во многом повторяют особенности, свойственные развитию одиночно рожденных детей, страдающих олигофренией. У многих близнецов отмечаются диспластические черты строения, особенно черепа, остаточная неврологическая симптоматика, нарушение сложных произвольных движений. Можно отметить позднее появление речи, особенно фразовой, нарушение произносительной стороны речи, часто недоразвитие фонематического слуха.

В клиническом секторе Института дефектологии АПН СССР было обследовано 50 пар ОБ и 93 пары РБ (табл. 2).

Т а б л и ц а 2  
Распределение материала по полу

ОБ—50 пар		РБ—93 пары		
ОБд	ОБм	РБд	РБм	РБр
26—52 %	24—48 %	23—25 %	38—40 %	32—35 %

Всего обследовано 143 пары. Среди ОБ было девочек (ОБд) 26 пар, мальчиков (ОБм) — 24 пары; среди однополых РБ было 23 пары девочек (РБд), 38 пар мальчиков (РБм) и 32 пары были разнополые (РБр).

Всего обследовано 130 девочек и 156 мальчиков. Из них страдают олигофренией 108 девочек и 146 мальчиков. Соотношения по полу на всем материале  $\frac{М}{Д} = 1,2$ ,

<sup>1</sup> Исследования проведены совместно с сотрудником Института генетики АМН СССР Е. Т. Лильным.



это же соотношение увеличивается среди обследованных олигофренов до 1,35. Соотношение полов в популяции соответствует  $\frac{M}{D} = 1,05$ .

Преобладание лиц мужского пола среди больных олигофренией отмечается многими авторами (E. Reed and S. Reed, 1965; L. Penrose, 1965; G. Junes et al., 1968; Т. И. Гольдовская и А. И. Тимофеева, 1967, и др.). Однако до сих пор нет сколько-нибудь удовлетворительного объяснения этому факту. Высказывается мнение о большой перинатальной ранимости плодов мужского пола из-за большого размера головки. Есть предположения об участии генов, сцепленных с полом. Но описаны пока лишь единичные семьи с фактическим рецессивным сцепленным с полом наследованием (I. Martin, J. Bell, 1943; H. Renpenning et al., 1962).

H. Wortis et al. (1966) при изучении семей с двумя и более умственно отсталыми детьми выявили преобладание мужчин среди больных. Авторы объясняют это действием конгенитального фактора.

Нас интересовало, не имеют ли близнецы-олигофрены более низкий вес при рождении по сравнению с популяцией близнецов в целом. С этой целью проведено сравнение веса при рождении близнецов-олигофренов мальчиков и девочек как в однойяйцевых, так и в разнойяйцевых парах. При обработке результатов была составлена табл. 3 распределения близнецов-олигофренов по весу. Вес при рождении мальчиков-олигофренов больше веса девочек, причем не выявлены различия веса при рождении мальчиков в однойяйцевых и в разнойяйцевых парах. Вес при рождении близнецов-олигофренов, без учета пола, существенно не различается в однойяйцевых и разнойяйцевых парах.

При клиническом изучении близнецов-олигофренов мы не выявили дискордантных по олигофрении пар среди ОБ; среди РБ дискордантность равна 34% (32 пары из 93 обследованных).

Имеющийся клинический материал был проанализирован, исходя из сопоставления трех факторов:

- 1) внутрипарного сравнения структуры дефекта;
- 2) анамнестических сведений, т. е. всех данных, касающихся внутриутробного, природового, постнатального периодов развития обследованной пары;



*Т а б л и ц а 3*  
*Вес при рождении обследованных близнецов-олигофренов*

Вес при рождении обследованных близнецов-близнецов													
Зиготность	Пол	Количество обследованных	Вес при рождении										Cv <sup>4</sup>
			0,5—1 кг	1—1,5 кг	1,5—2,0 кг	2,0—2,5 кг	2,5—3,0 кг	3,0—3,5 кг	3,5—4 кг	$\bar{\chi}^1$	$\sigma^2$	$S_{\bar{x}}^3$	
ОБ	М	48	—	6	7	14	15	4	2	2,35	0,64	0,09	27
	Д	52	2	4	15	19	10	2	—	2,1	0,5	0,07	24
	Всего	100	2	10	22	33	25	6	2	2,22	0,53	0,05	24
РБ	М	98		6	25	29	30	7	1	2,3	0,57	0,06	24
	Д	56		7	20	18	9	2	—	1,9	1	0,13	5
	Всего	154		13	45	47	39	9	1	2,20	0,87	0,07	39
Итого		254	2	23	67	80	54	15	3	2,11	0,57	0,02	26

<sup>1</sup> Средний вес  $\bar{x}$ .

<sup>2</sup> Среднее квадратичное отклонение  $\delta^2$ .

<sup>3</sup> Ошибка выборочности  $S_{\bar{x}}$ .

<sup>4</sup> Коэффициент вариации Cv.



3) генеалогического исследования.

Внутрипарное сравнение структуры дефекта проводилось согласно выдвинутой в 1959 г. М. С. Певзнер классификации олигофрении. Эта классификация, с учетом времени, локализации и этиологии, предусматривает разделение олигофрении на пять форм.

Первая форма — неосложненная олигофрения, патогенетически характеризуется диффузным, но относительно поверхностным недоразвитием или поражением коры головного мозга без выраженных нарушений ликворообращения, грубых выпадений в пределах того или иного анализатора и первичных нарушений в эмоционально-волевой сфере. В клинической картине при этой форме ведущим является недоразвитие всей познавательной деятельности, и в особенности мышления.

Ко второй форме олигофрении относятся те случаи, в патогенезе которых отмечается сочетание поверхностного диффузного недоразвития коры головного мозга с нарушением ликворообращения. Клинически этому соответствует сочетание недостаточности познавательной деятельности со снижением работоспособности (цереб्रोастенический синдром).

Для третьей формы характерно сочетание диффузного поверхностного поражения коры головного мозга с локальными нарушениями.

Четвертая форма олигофрении характеризуется сочетанием поверхностного поражения коры головного мозга с поражением подкорковых областей. В клинической картине этому соответствует недоразвитие познавательной деятельности в сочетании с психопатоподобными формами поведения.

Пятая форма олигофрении патогенетически характеризуется сочетанием поверхностного поражения коры головного мозга с недоразвитием или поражением передних лобных отделов.

Не существует ли определенной зависимости между полом близнецов и распределением на группы олигофрении (см. табл. 4)?

На основании анализа наших данных дать определенный ответ на этот вопрос в настоящее время не представляется возможным.

Правомерным представляется также вопрос, не имеется ли определенной зависимости между полом и различ-



Таблица 4

Распределение по полу и форме олигофрении

Форма олигофрении	ОБ				РБ			
	м	%	д	%	м	%	д	%
I	22	46	21	40	33	34	22	40
II	9	19	7	13	22	22	18	32
III	10	20	22	42	29	30	15	27
IV	7	15	0	0	13	13	1	1
V	0	0	2	5	1	1	0	0
Итого	48	100	52	100	98	100	56	100

Таблица 5

Внутрипарные сочетания по форме олигофрении у ОБ и РБ

Сочетания*	ОБ			РБ			
	ОБ <sub>1</sub>	ОБ <sub>м</sub>	Σ	РБ <sub>д</sub>	РБ <sub>м</sub>	РБ <sub>р</sub>	Σ
1+1	10	12	22	2	6	6	14
2+2	4	3	7	4	5	2	11
3+3	10	3	13	3	5	7	15
4+4	—	3	3	—	1	2	3
5+5	1	—	1	—	—	—	—
1+2	1	1	2	4	2	1	7
1+3	—	1	1	1	1	1	3
1+4	—	—	—	—	4	—	4
1+5	—	—	—	—	1	1	2
2+3	—	1	1	—	—	—	—
2+4	—	—	—	—	—	—	—
2+5	—	—	—	—	—	—	—
3+4	—	—	—	1	1	—	2
3+5	—	—	—	—	—	—	—
4+5	—	—	—	—	—	—	—
N+1	—	—	—	4	3	4	11
N+2	—	—	—	1	2	3	6
N+3	—	—	—	6	2	4	12
N+4	—	—	—	—	1	1	2
N+5	—	—	—	—	1	—	1

\* Цифрой обозначается форма олигофрении; N — близнец без патологии умственного развития.



ными внутрипарными сочетаниями дефекта в обследованных парах близнецов-олигофренов. Такой анализ материала представлен в табл. 5 и табл. 6.

Полученные в табл. 5 данные можно суммарно представить в табл. 6, считая конкордантными только те пары, в которых у обоих партнеров совпадает форма заболевания, а дискордантными — как пары с внутрипарными сочетаниями здорового близнеца и олигофрена, так и пары с различными сочетаниями по форме олигофрении.

Таблица 6  
Анализ материала (продолжение)

	Пол	Конк.	Диск.	Всего	Процент конкордантности
ОБ	ОБд	25	1	26	96,1
	ОБм	21	3	24	87,5
	Всего	46	4	50	92,0
РБ	РБд	9	17	26	34,7
	РБм	17	18	35	51,4
	РБр	17	15	32	53,1
	Всего	43	50	93	46,2

Клиническое изучение и внутрипарное сравнение структуры дефекта близнецов-олигофренов в конкордантных по олигофрении однояйцевых и разнаяйцевых парах (табл. 6) позволило выделить и конкордантные по формам олигофрении пары. С учетом дискордантности как по олигофрении в целом, так и с дискордантностью по форме олигофрении процент конкордантности среди ОБ-олигофренов можно считать равный 92 %, среди РБ — 46,2 %.

Большая конкордантность среди девочек по сравнению с мальчиками в однояйцевых парах может быть объяснена большей изменчивостью, присущей мужскому полу (Геодакян, 1970).

Следует подчеркнуть, что у РБ-олигофренов даже при наличии конкордантности как по заболеванию, так и по форме олигофрении мы не смогли отметить столь выраженного, порой до полной идентичности, сходства патологической картины, как у ОБ-олигофренов. Конкордан-



тность у РБ-олигофренов объяснялась, возможно, сходством клинической картины, подобное тому, которое мы имели у одиночно рожденных олигофренов внутри отдельно выделенных форм.

Анализ конкордантных по олигофрении, но дискордантных по форме олигофрении пар, особенно ОБ, выявил, что эта дискордантность, возможно, была обусловлена действием дополнительных экзогенных вредностей, которые, в свою очередь, могли носить внутрипарно сходный, но не абсолютно идентичный характер.

Действительно, трудно предположить, что даже природовая патология будет идентичной для обоих близнецов. Следует, конечно, учесть вес детей при рождении, свидетельствующий о внутриутробном периоде, каким по счету рождается ребенок и качество самой природовой травмы.

В ряде случаев перенесение дополнительных экзогенных вредностей, носящих негрубый характер, не приводило к изменению формы олигофрении. Отмеченные внутрипарные различия носили в этих случаях скорее количественный, а не качественный характер. При исследовании мы получили высокую корреляцию тяжести патологических изменений с весом близнеца при рождении — показателем всего хода внутриутробного развития. Имеющийся у нас материал клинического обследования близнецов-олигофренов дает основание считать, что менее развитый внутриутробно и родившийся с меньшим весом близнец, особенно в однойцевых парах, независимо от порядкового номера при рождении дает более выраженную форму олигофрении, отстает в физическом развитии, тяжелее переносит инфекционные заболевания и т. д.

Однако решить вопрос, можно ли объяснить возникновение олигофрении в обследуемой группе только экзогенным влиянием, не представляется возможным.

Часто при обследовании близнецов-олигофренов встречались родословные с наследственной отягощенностью по олигофрении в нескольких поколениях, что часто сочеталось с выраженными затруднениями при обучении у некоторых родственников, которые закончили с трудом, многократно дублируя, только 3—5 (редко 7) классов массовой школы, находясь в удовлетворительных и хороших экономических условиях. В этих же родословных встречались лица, которые остались неграмот-



ными или малограмотными в условиях обязательного неполного среднего образования в стране.

Известно, что наследственные заболевания, в частности олигофрения, часто наследуются полигенно и реализуются под воздействием внешних факторов.

Риск заболевания для родственников больного в таких случаях во много раз меньше, чем при менделевском наследовании, но во много раз превышает среднюю вероятность среди населения.

Мы проанализировали имеющийся материал клинического обследования 143 пар, чтобы выяснить, не имеется ли какой-то связи числа секундарных, повторных, случаев олигофрении в родословных, в зависимости от предполагаемой этиологии заболевания (табл. 7).

К первой — «экзогенной» — группе мы отнесли случаи, где имелась отчетливая экзогенная вредность в анамнезе, которая могла послужить причиной возникновения олигофрении у близнецов: родовая травма, тяжелая асфиксия, черепно-мозговые травмы, ранние тяжелые нейроинфекции.

Ко второй — «эндогенной» — группе были отнесены остальные случаи.

Мы считаем, что такое деление является заведомо весьма условным. Необходимость такого деления была продиктована задачами анализа и сравнения наличия секундарных случаев в родословных этих групп обследованных близнецов.

Действительно, при анализе первой группы, где возможной причиной возникновения олигофрении явились различные экзогении, разброс секундарных случаев олигофрении в родословных подчиняется законам распределения случайных признаков Пуассона. Разница в этой группе ожидаемых и полученных результатов статистически недостоверна.

В группе же «эндогенной» разброс материала не подчиняется закону распределения случайных признаков Пуассона, статистически достоверна разница ожидаемых и полученных данных. Это свидетельствует о какой-то иной, а не случайной закономерности в распределении наследственного отягощения в этой группе, а также о правомочности разделения имеющегося материала на экзогенные и наследственно обусловленные группы олигофрении.

А

Экзоген

Эндоген

при

Име

рений

следств

ала с эт

ставлен

мы пон

родстве

вая при

сов и са

ной сем

При эт

дения.

При

ляется с

наследст

сибсов с

известно

такая за

звolyет

большин

ных бли

парное с

вая насл

экзогенн

причиной

детей



Таблица 7

Анализ родословных 143 обследованных семей близнецов

Группы		Число семей	Наличие секундарных случаев олигофрении в родословных														
			0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Экзогенная		63	33	15	6	4	1	1	2	—	1	—	—	—	+	—	
Эндогенная	Распреде- ление ма- териала	80	6	4	16	8	10	10	9	3	6	2	2	—	2	1	1
	Ожидаемые результаты		1	4	9	14	15	14	10	6	4	2	1	1	—	—	—

при  $\chi^2_{1\%} = 25,8 > \chi^2_{1\%} = 20,1 \lambda = 8$ .

Имеется ли зависимость между заболеванием олигофренией сибсов в обследуемых семьях и нарастанием наследственной отягощенности? Результат анализа материала с этой точки зрения представлен в таблице 8. При составлении данной таблицы под секундарными случаями мы понимали случаи заболевания олигофренией среди родственников пробандов по боковым линиям, не учитывая при этом заболевания олигофренией родителей, сибсов и самого пробанда. Сибсами считали всех детей данной семьи, из них были выявлены больные олигофренией. При этом СБ считали как одно, РБ как два наблюдения.

При анализе заболевания олигофренией сибсов выявляется определенная зависимость между выраженностью наследственного отягощения и нарастанием заболевания сибсов олигофренией, особенно в эндогенной группе. Как известно, при доминантном и рецессивном наследовании такая зависимость отсутствует. Проведенный анализ позволяет предположить полигенный тип наследования у большинства пар в выделенной нами среди обследованных близнецов эндогенной группе. Мы проводили внутрипарное сравнение структуры дефекта у ОБ и РБ, учитывая наследственную отягощенность и действие различных экзогенных вредностей, которые могли бы послужить причиной возникновения олигофрении у обследуемых детей.



Таблица 8

Заболевание олигофренией сибсов

			Наличие вторичных случаев олигофрении в родословных		
			0	1	2 и больше
Всего выявлено	Сибсы	353	98	81	172
	Из них олигофрены	215	46	52	117
	%	60,9	46,9	64,2	68,0
Экзогенная группа	Сибсы	145	92	43	10
	Из них олигофрены	72	42	26	4
	%	49,6	45,6	60,5	40
Эндогенная группа	Сибсы	208	6	38	162
	Из них олигофрены	143	4	26	113
	%	68,6	66,6	68,4	69,7

Получение высокой внутрипарной конкордантности при неосложненной форме олигофрении у близнецов, сочетающейся с наследственной отягощенностью и отсутствием выраженных экзогенных вредностей, которые могли бы послужить причиной возникновения олигофрении у таких близнецов, позволяет предположить, что эта форма чаще встречается при наследственно обусловленной олигофрении.

Действительно (табл. 5), первая неосложненная форма выявлена в 22 (44%) из 46 пар ОБ и в 14 (30%) из 43 пар РБ, конкордантных по олигофрении, и в 11 (34,4%) из 32 пар РБ, дискордантных по олигофрении.

В родословных этих близнецов встречались вторичные случаи олигофрении. Интересно, что при сочетании наследственного отягощения и различных экзогенных вредностей, или носящих более грубый характер для одного из партнеров, или воздействующих только на одного близнеца из пары, были выявлены различные внутрипарные сочетания неосложненной и осложненных форм олигофрении.

Близнецы  
обычно х  
нестичес  
(Д. Е. М  
А. Г. Аса  
гофренам  
хорошая о  
В 6 па  
ло отмече  
при котор  
вождалас  
кальными  
экзогенны  
го и постн  
каментов  
природовы  
При анали  
вить патол  
ниям. Выс  
быть объяс  
временным  
ных экзоге  
этапах раз  
Возмож  
ние и в ра  
При изу  
большой и  
идентичных  
ры дефекта  
генных вли  
мирование  
процесса.  
В ряде  
ной идентич  
та. Как пра  
наличия у б  
ных вреднос  
второго близ  
го, массивна  
ряда инфекц  
водят к поя  
птомов, не  
фекта.



Близнецы с неосложненной формой олигофрении обычно хорошо учатся во вспомогательной школе. Катamnестические исследования, проведенные рядом авторов (Д. Е. Мелехов, А. Г. Гольдовская, А. И. Тимофеева, А. Г. Асафова, М. Н. Яковенко и др.), показали, что олигофренам первой неосложненной формы свойственна и хорошая социальная адаптация.

В 6 парах ОБ-олигофренов внутрипарное сходство было отмечено и при осложненных формах олигофрении, при которых интеллектуальная недостаточность сопровождалась выраженной церебрастенией, речевыми, локальными нарушениями. В этих случаях выявилась роль экзогенных вредностей на ранних этапах внутриутробного и постнатального периодов, попытки с помощью медикаментов прервать беременность, токсикоз беременности, природовые травмы, ранние заболевания и травмы. При анализе родословных близнецов мы не смогли выявить патологии по горизонтальным и вертикальным линиям. Высокая конкордантность у этих пар ОБ может быть объяснена не наследственной обусловленностью, а временным фактором, так как сходное действие различных экзогенных вредностей отмечалось на очень ранних этапах развития близнецов.

Возможно, что временной фактор мог оказать влияние и в разнотайцевых парах на развитие олигофрении.

При изучении генотипических форм олигофрении наибольший интерес представляют наблюдения генетически идентичных однояйцевых близнецов. Сравнение структуры дефекта ОБ позволит выделить и изучить роль экзогенных влияний, оказывающих воздействие как на формирование личности, так и на развитие патологического процесса.

В ряде случаев у ОБ-олигофренов не было полной идентичности в структуре интеллектуального дефекта. Как правило, это расхождение возникало в случаях наличия у близнецов различных экзогенных дополнительных вредностей. Дополнительные вредности: рождение второго близнеца через 30 и больше минут после первого, массивная родовая травма, более тяжелое течение ряда инфекционных и других заболеваний и т. п. — приводят к появлению сопутствующих клинических симптомов, изменяющих и утяжеляющих структуру дефекта.



При сравнении структуры дефекта ОБ мы отмечали структурное сходство, зависящее, очевидно, от идентичности генотипа, но внутри этого сходства обнаружились расхождения, имеющие не качественное, а скорее количественное значение.

Выявленные у близнецов расхождения были подвергнуты нами анализу.

Обследуемые нами близнецы-олигофрены имеют большой процент сходства и по соматическому состоянию, и по имеющейся у них неврологической патологии. При этих обследованиях мы получили высокую корреляцию тяжести патологических изменений с весом близнеца при рождении — показателем всего хода внутриутробного развития.

Материал клинического обследования близнецов-олигофренов дает основание считать, что у менее развитого внутриутробно и родившегося с меньшим весом близнеца, независимо от порядкового номера при рождении, имеется более выраженная форма олигофрении, он отстаёт в физическом развитии, тяжелее переносит инфекционные заболевания (хотя конкордантность перенесённых инфекционных заболеваний у наблюдаемых нами ОБ-олигофренов очень высокая).

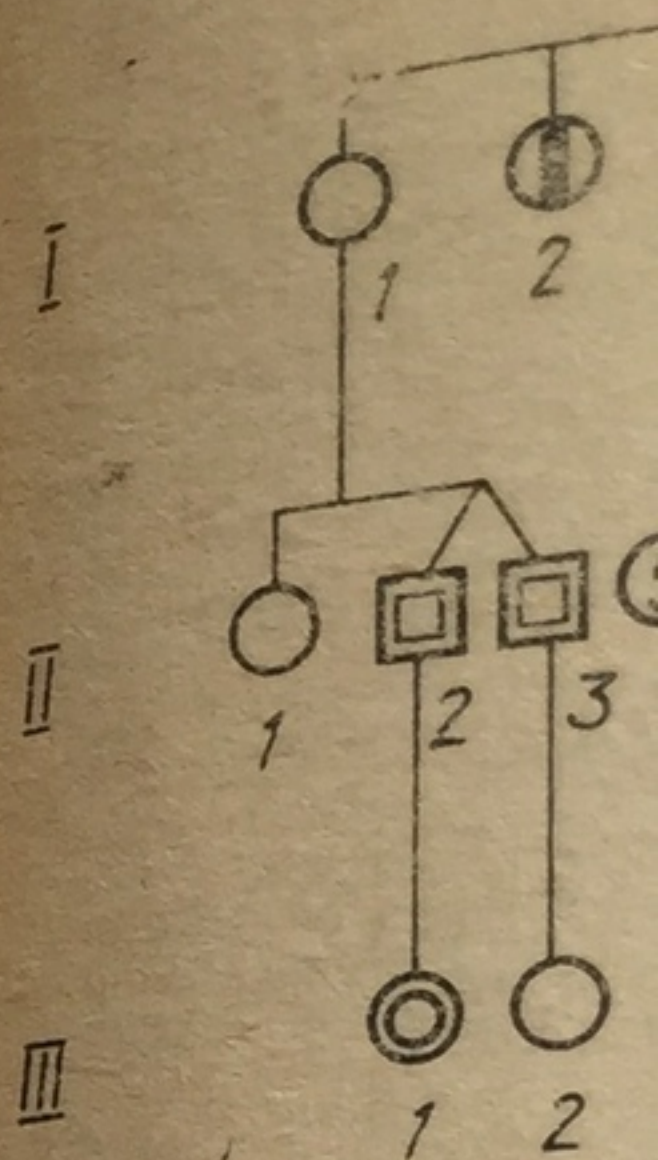
Приводим клиническое наблюдение.

Сергей и Виктор З., 1959 г. р. (рис. 1).

Матери детей 32 года, она здорова, закончила 2 класса массовой школы; училась плохо по всем предметам, с программой не справлялась. В настоящее время работает уборщицей в жэке. Спокойная, доброжелательная женщина. Очень любит своих детей, заботится о них.

Данные экспериментально-психологического исследования выявили значительное недоразвитие всей познавательной деятельности, в особенности мышления. Это дает основание считать, что мать близнецов страдает олигофренией (неосложненная форма).

Отцу 42 года, он здоров, закончил 5 классов, учился с трудом, дублировал каждый класс; работает кузнецом, алкоголем не злоупотребляет. При анализе родословной необходимо отметить, что многие родственники как со стороны матери, так и со стороны отца учились с трудом, в связи



с чем  
школы  
лифици  
матери  
семье  
нецы р  
нии от  
Обс  
сти, пр  
Мат  
фактор  
диагно  
длитель  
Пер  
нии с в  
Через 5  
дился  
кричал  
ностро  
ту. К  
сали  
вы  
фун  
у С



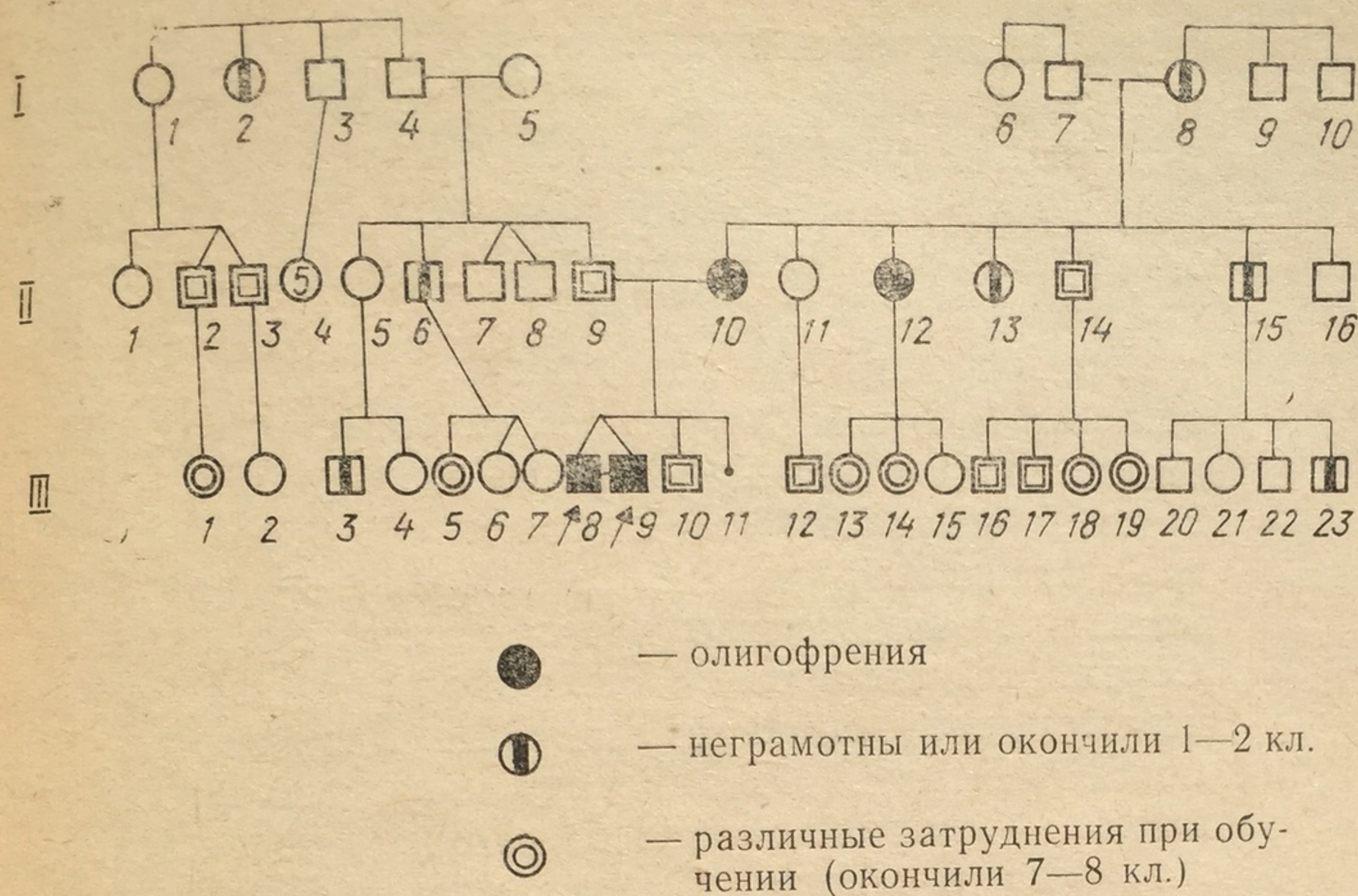


Рис. 1. Родословная семьи 3.

с чем закончили только 3—5 классов массовой школы и в настоящее время выполняют малоквалифицированную работу. Тетка детей по линии матери страдает олигофренией. Заболевания в семье туберкулезом, сифилисом отрицаются. Близнецы рождались в нескольких поколениях по линии отца.

Обследуемые близнецы — от первой беременности, протекавшей без отклонения.

Мать обследована (PW, токсоплазмоз, резус-фактор) — патологии не отмечено. Двойня была диагностирована только в родах. Роды — в срок, длительные, самопроизвольные.

Первым родился Сережа в головном предлежании с весом в 3 кг, длиной 55 см, закричал сразу. Через 5 минут также в головном предлежании родился Витя с весом 2 кг 400 г, длиной 55 см, закричал сразу. В родильном доме дети были диагностированы как ОБ, так как имели одну плаценту. К груди были приложены на третьи сутки, сосали активно. Грудные были беспокойны, крикливы. Статистически развивались по возрасту, новые функции появлялись у детей одновременно, иногда у Сережи на несколько дней раньше. Первые сло-



ва у обоих детей появились к году, фразовая речь — к 4 годам, запас слов ограничен. Перенесли корь в 7 лет и скарлатину в 8 лет (болели одновременно); простудными заболеваниями болеют редко, одновременно. Травм головы, судорожных состояний у детей не было.

Растут подвижными детьми, интересы не выражены. К детям тянутся, в массовых играх охотно выполняют пассивную роль. Между собой очень дружны, высказывают одинаковые просьбы. Витя — подвижнее, живее, а Сережа — спокойнее, активнее. Витя легко подчиняется требованиям Сережи, Сережа ведет переговоры со взрослыми и затем договаривается с братом. Дети охотно помогают матери по хозяйству, поручения выполняют оба — «поровну». Близнецы очень похожи друг на друга, в школе, во время игры с детьми их часто путают, отец не может различить мальчиков.

Воспитывались дома с матерью. Мать много занималась с близнецами. К 7 годам начали слушать чтение детских книг, но вопросов не задавали и содержания книг запомнить не могли. Знали отдельные буквы, могли воспроизвести автоматический ряд до 10.

В 7 лет поступили в I класс массовой школы, с программой справиться не могли, дублировали I класс. По заключению медико-педагогической комиссии были переведены из II класса во вспомогательную школу с диагнозом «олигофрения». В настоящее время учатся в III классе вспомогательной школы.

Соматическое состояние. По физическому развитию соответствуют возрастным нормам, внутренние органы без патологии. Вегетивно лабильны. Дерматографизм ярко розовый, возвышающийся, быстро исчезающий. Клинические анализы крови, мочи без патологических изменений. Анализы мочи с реактивом Феллинга дают отрицательный результат.

По всем обследуемым 25 тестам таблицы сходства Сименса обнаружили идентичность. Оба чувствуют горький вкус соли фенилтиокарбамида.

Fs ~~~~~  
Fd ~~~~~  
Cs ~~~~~  
Cd ~~~~~  
Ps ~~~~~  
Pd ~~~~~  
Os ~~~~~  
Od ~~~~~

У  
кр

от  
(п  
В  
ш

сл  
К  
не  
ка

ви  
нь  
вы  
ка  
не

тей  
тел  
так  
сту  
кон  
пом  
ды,

если  
лич  
нас



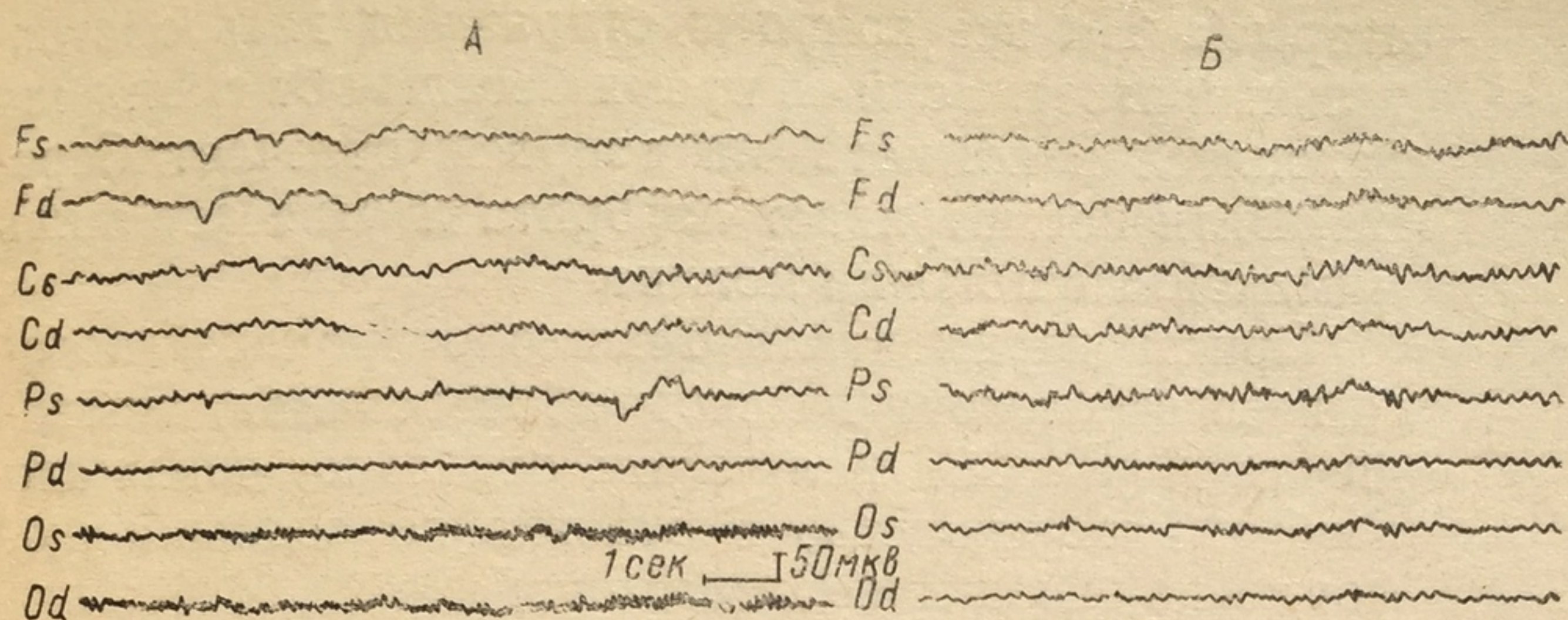


Рис. 2. ЭЭГ ОБ-олигофренов 3.

У обоих I группа крови (у матери также I группа крови).

Неврологическое состояние. У Сережи отмечается очень легкая остаточная левосторонняя (правополушарная) пирамидная симптоматика, у Вити — идентичная, но правосторонняя (левополушарная) симптоматика.

Заключение электроэнцефалографического исследования (рис. 2): обе ЭЭГ в пределах нормы. Кривые сходны по рисунку. Отмечено различие — несколько лучше усвоение ритма световых мельканий у Сережи по сравнению с Витей.

Психическое состояние. Живые, подвижные мальчики, общительные, доброжелательные. Интересы крайне ограничены. Старательно выполняют поручения педагога, родителей. На уроках сидят внимательно, жалоб на их поведение не было.

Педагог характеризует этих близнецов как детей со спокойным и ровным настроением, старательных, послушных. С детьми дружны, предпочитают подвижные игры, инициаторами игр не выступают. Конфликты с детьми крайне редки, при конфликтах защищаются всегда вместе. Любят помочь матери в уборке помещения, мытье посуды, полов и т. д.

Обследованием довольны. На лицах улыбка, если замечают, что экспериментатору трудно различить их, Сережа «помогает»: «Ну-у, как же Вы нас путаете, у меня же ботинки новые, а у Вити



старые!» На все вопросы стараются дать обстоятельный ответ. Если во время беседы оба мальчика находятся в комнате, на вопросы отвечает Сережа, Витя посматривает на брата и отвечает лишь мимикой, жестом или молчит.

При экспериментально-психологическом, педагогическом, логопедическом обследовании, проводимом с каждым мальчиком отдельно, поражало необычайное сходство в ответах по содержанию, форме, по отношению к заданию.

В процессе эксперимента выявляется застенчивость, робость, безынициативность близнецов. Охотно выполняют посильные задания, но для включения в работу необходимо побуждение со стороны. Темп работы медленный. Работают сосредоточенно. Каждое задание долго обдумывается, уточняется. При выполнении нового задания не уверены в действиях, ищут поддержку. Радуются похвале. Запас знаний ограничен. Не знают разницы между фамилией, именем и отчеством. Оба говорят так: «Фамилия? З. Сергей (или Витя). Отчество? Это какое отчество? Что, что? У кого? У меня? Нету! А-а! Когда большой вырасту, будут звать Сергей (или Виктор) Николай Иванович З. (Николай Иванович — отец детей)». Не могут назвать города, реки, моря Советского Союза. Могут перечислить названия месяцев, но путают последовательность времен года, не могут в обратном порядке назвать дни недели и т. д. Метафоры, пословицы объясняют конкретно: «Золотая голова: это я — рыжий!», «Зубастая баба — это, когда старая!» В практической жизни ориентированы удовлетворительно.

При классификации картинок работали сосредоточенно, пытались применить знания, полученные на уроках в школе, четко выявилось у них воспроизведение заученных категорий. Приговаривали, складывая группу «животных» или «транспорт»: «Это мы уже проходили!» Остальные группы часто были образованы по конкретно-ситуационному или функциональному признаку, например: «Что летает: самолет, ласточка, голубь, бабочка», «Что плавает: корабль, рыбы, гусь, лебедь», положили



посуду и мебель вместе, объясняя: «Домашние вещи класть надо», и т. д.

Серии последовательных картинок не разложили правильно, так как не смогли объединить картинки единым сюжетом. Самостоятельный рассказ строился по каждой картинке отдельно, рассказан с излишними подробностями, эмоционально.

При исключении четвертой лишней картинки даже в случаях правильного выделения испытывали трудность в обосновании принципа выполнения задания, ответы были стереотипными.

При выполнении задания с доской Сегена (простейший вариант) справились легко. В заданиях Кооса выполнили самостоятельно только простейшие варианты, затрачивая много времени на выполнение задания. Помощь экспериментатора в форме конкретного показа умели использовать. Построение простейших фигур из палочек не вызвало затруднения, более сложные задания выполнялись с помощью. Позу руки обследователя копируют с длительными поисками, дифференцированные движения (поочередное зажмуривание глаз, противопоставление большого пальца руки и т. д.) затруднены у обоих.

Пишут старательно, почерки у них очень похожи. Витя после каждого слова ставит запятые, иногда ставит точку в середине предложения, неожиданно начинает отдельные слова писать с большой буквы.

Счет удовлетворительный, когда мальчики получают конкретное задание, например:  $16:2=8$ ,  $8+4=12$  и т. д. Затруднение вызывают задания на увеличение или уменьшение числа, не справляются самостоятельно с решением задач, бессмысленно то складывая, то вычитая, то умножая имеющиеся в условии задачи цифры. Элементарные задачи решают только при сугубой конкретизации условия. После разбора и решения задач совместно с экспериментатором могут решить аналогичные элементарные задачи и самостоятельно.

На основании сведений из родильного дома, сходства по физическим данным (таблица Сименса), сходства психофизического развития детей,



данных клинического обследования (однотипность группы крови, вкуса соли фенилтиокарбамида, данные ЭЭГ), идентичности структуры дефекта можно думать, что мальчики являются ОБ. Близнецовость наследуется по линии отца.

Анализ родословной указывает, по-видимому, на невысокий интеллект у родственников по обоим линиям, в родословной матери имеется также олигофрения.

В клинической картине отчетливо выступает недоразвитие высших форм познавательной деятельности, в особенности абстрактного мышления. Это недоразвитие обнаруживается у обследуемых близнецов в затруднениях при освоении абстрактного счета, при решении арифметических задач. Близнецы не могли образовать сложную систему связи между словесной формулировкой задачи, числами и наименованиями. Плохо понимали грамматические правила, не могли применить их, не могли понять в литературном тексте главную мысль и установить логическую связь между событиями. Особенно отчетливо выявляется недоразвитие абстрагирования при психологическом обследовании: классификация картинок, исключение четвертой лишней картинки, понимание метафор, пословиц и т. д.

Дети отличаются устойчивой работоспособностью, в занятиях усидчивы, целенаправленны, в процессе эксперимента не проявляли признаков утомления. Лишь когда предъявляемые требования были непосильными, у них отмечалось двигательное беспокойство, отвлекаемость, неусидчивость, которые исчезали при переходе к заданиям, соответствующим их интеллектуальным возможностям. Грубых отклонений в эмоционально-волевой сфере не обнаружено. Близнецы могли правильно использовать предложенную помощь, удовлетворительно ориентированы в окружающем.

Диагноз: «олигофрения в степени дебильности» (генотипическая форма). По структуре дефекта относится к неосложненной форме олигофрении. Внутрипарно конкордантны по форме олигофрении.

Пров  
ренов (5  
ждать, н  
только п  
при прис  
факторов  
Изуче

анамнест  
нение ст  
зволяют  
быть нас  
осложнен  
следстве

При  
близнецо  
ний при

Учет  
шений в  
ные и ко  
боте с бл

Алексеева  
ческих  
ладов  
ности»  
Ардашник  
ва Г.

близне  
Бастианов  
териал  
1954.

Бодяжина  
плодно  
шерско

Борисов А  
нервно

высше  
Виноградо  
береме

чества  
Гурвич И.  
нал не  
№ 7.



## Выводы

Проведенное исследование 143 пар близнецов-олигофренов (50 пар ОБ и 93 пар РБ) дает возможность утверждать, что многоплодие может привести к олигофрении только при наличии наследственной отягощенности либо при присоединении к многоплодию различных экзогенных факторов.

Изучение и сопоставление генеалогических данных, анамнестических сведений, анализ и внутрипарное сравнение структуры дефекта у близнецов-олигофренов позволяют предположить, что развитие олигофрении может быть наследственно- или экзогенно-обусловленным. Несложненная форма олигофрении чаще встречается в наследственной, эндогенной, группе.

При внутрипарном сравнении структуры дефекта близнецов отчетливо выявляется роль экзогенных влияний при возникновении осложненных форм олигофрении.

Учет особенностей структуры дефекта, взаимоотношений внутри пары дает возможность разработать лечебные и коррекционно-воспитательные мероприятия при работе с близнецами-олигофренами.

## Литература

- Алексеева Т. Т., Островская И. М. Регуляция некоторых физиологических функций на примере сросшихся близнецов. «Тезисы докладов 16-го совещания по проблемам высшей нервной деятельности». М.—Л., 1953.
- Ардашников С. Н., Лихтенштейн Е. А., Мартынов Р. П., Соболева Г. В., Постникова Б. Н. К вопросу о диагностике яйцевости близнецов. «Труды Медико-генетического института». М., 1936.
- Бастиянова Л. И. Беременность и роды при многоплодии. В сб. «Материалы трудов 3-го съезда акушеров и гинекологов». Челябинск, 1954.
- Бодяжина В. И., Вихляева Е. М., Ефимова Ю. Д. Исходы многоплодной беременности в условиях современной организации акушерской помощи. «Советская медицина», 1955, т. XIX, № 5.
- Борисов А. П., Касьянов В. М. Индивидуальные особенности высшей нервной деятельности близнецов школьного возраста. «Журнал высшей нервной деятельности им. Павлова», 1964, № 3.
- Виноградова С. П. Обзор клинического материала о многоплодной беременности. «Сборник работ по охране материнства и младенчества». Одесса, 1927.
- Гурвич И. Я. О близнецовом методе изучения олигофрении. «Журнал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова», 1966, № 7.



- Егорова А. И. Частота, причина недоношенности и ранняя смертность недоношенных детей. «Педиатрия», 1961, № 12.
- Канаев И. И. Близнецы. Очерки по вопросам многоплодия. М.—Л., 1959.
- Крышова Н. А., Беляева З. В., Дмитриева А. Ф., Жилинская М. А., Первов Л. Г. К вопросу изучения высшей нервной деятельности и некоторых вегетативных особенностей у близнецов. «Журнал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова», 1962, № 10.
- Ладыгина В. Е. К вопросу об особенностях физического развития недоношенных детей первых 3—4 месяцев жизни. «Педиатрия», 1964, № 7.
- Лебединский М. С. Проблема наследственности в психологии и метод близнецов. «Психология», 1932, № 1—2.
- Липовецкая Н. Г. Особенности развития и заболевания нервной системы близнецов. Канд. дисс. М., 1967.
- Липовецкая Н. Г., Кенжебаева К. А. Органические поражения центральной нервной системы после родовой травмы у близнецов. «Педиатрия», 1970, № 10.
- Лурия А. Р., Юдович Ф. Я. Речь и развитие психических процессов у ребенка. М., 1956.
- Лятс З. И. Влияние некоторых антенатальных вредностей на физическое и нервно-психическое развитие детей. Канд. дисс. Алма-Ата, 1967.
- Маккьюсик В. Генетика человека. М., 1967.
- Маринчева Г. С. Генетика олигофрении. В сб. «Генетика психических болезней». М., 1970.
- Молчанова-Сеничева Е. Н. Условные рефлексы у ОБ на первых месяцах жизни. «9-е совещание по физиологическим проблемам. Тезисы докладов». М., 1941.
- Ниль Дж. и Шэлл У. Наследственность человека. М., 1958.
- Певзнер М. С. Дети-олигофрены. М., Изд-во АПН РСФСР, 1959.
- Распопов П. П. Психологические проявления фазовых состояний у школьников-близнецов. «Тезисы докладов 6-й научной конференции Уральского отд-ния О-ва психологов при АПН РСФСР». Пермь, 1965.
- Синявская Н. Г. К вопросу о многоплодных родах, физическом развитии новорожденных близнецов и ранней смертности среди них. Канд. дисс. Л., 1956.
- Соболева Г. В. Результаты обследования 105 пар близнецов г. Москвы. «Русский евгенический журнал», 1926, № IV.
- Солнцева Е. М., Зубарева Л. П. Здоровье детей-близнецов. «Влияние осложнений беременности и родов на здоровье детей первых лет жизни». М., 1966.
- Сухарева Г. Е. Клинические лекции по психиатрии детского возраста. Т. 3. М., 1965.
- Тихомирова Е. И. О многоплодной беременности. Канд. дисс. Минск, 1965.
- Толстихин П. Ф. Исходы многоплодной беременности. «Вопросы охраны материнства и детства». М., 1962, т. 7, № 3.
- Целебровская Л. В. Течение беременности и родов при двойнях. «Труды Куйбышевского медицинского ин-та». Куйбышев, 1960, т. 14.
- Шабалина А. И. Многоплодная беременность. Канд. дисс. М., 1954.

Штерн К.  
Эфроимсон  
атриче  
Bajani-Sio  
conten  
v. 4, s  
Benirschke  
obstet  
Le Cannelli  
fuseur  
«Bulle  
Cox M. In  
of obs  
Danielson  
obstet  
Drillien C.  
prema  
hood»,  
Essen-Möll  
dinavia  
Frisk M.,  
of age  
v. 9, N  
Galton F.  
of nat  
Gedda L. S  
Gedda L.,  
nascita  
N 3.  
Givone C.  
melli  
N 5—6  
Ihda S. Ps  
chiatric  
Jaeger W.,  
dopsyc  
Juda A. N  
schullz  
Neurol  
N 3.  
Mc. Kinney  
of mul  
Kishimoto  
Journa  
Lindner E.  
konflik  
1969, v  
Mehrotra S  
study»,  
Merriman C  
Newman H  
and en  
Penrose L.



- Штерн К. Основы генетики человека. М., 1965.
- Эфроимсон В. П., Калмыкова Л. Г. Успехи неврологической и психиатрической генетики. «Генетика психических болезней». М., 1970.
- Bajani-Sioson P., Gruz I., Sioson C. Twinning characteristics of the contemporary Filipino population. «Acta medicina Philippina», 1967, v. 4, ser. 2, N 2.
- Benirschke K. Accurate recording of twin placentation, a plea to the obstetrician. «Obstetric gynaecology», 1961, N 18.
- Le Cannelier R., Bourgoin P., Latfont I. Foetus compressus faux transfuseur: probleme de la mort d'un foetus au cours d'une gemellaire. «Bulletin society medicine Africa Noire Franc.», 1961, v. 6, N 2.
- Cox M. Incidence and aetiology of multiple births in Nigeria. «Journal of obstetric gynaecology British Community», 1963, N 70.
- Danielson C. Twin pregnancy and birth. Survey of 1006 cases. «Acta obstetric of gynaecology Scandinavian», 1960, 39, N 1.
- Drillien C. A. Longitudinal study of the growth and development of prematurely and maturely born children. «Archiv diseases Childhood», 1959, 34, N 37.
- Essen-Möller E. Twin research and psychiatry. «Acta psychiatry Scandinavian», 1963, v. 39, N 1.
- Frisk M., Takkunen R., Holmstrom. Small prematures at 6—7 years of age II school maturity. «Annales paediatrici Fenniae», 1963, v. 9, N 3.
- Galton F. The History of twins as a criterion of the relative powers of nature and nurture. «Fraser's Magazine», 1875, N 12.
- Gedda L. Studio die gemelli. Roma, 1951.
- Gedda L., Poggi D. Importanza della placentazione sud peso alla nascita dei gemelli. «Acta genetique medicine gemellö», 1960, v. 9, N 3.
- Givone C. Contributo allo studi o dello sviluppo psicomotorio dei gemelli nella prima infanzia. «Minerva niplologica», 1961, v. II, N 5—6.
- Ihda S. Psychiatrische Zwillingsforschung in Japan. «Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten». 1-65, v. 207, N 3.
- Jaeger W., Meizker H. Mutismus bei eineiigen Zwillingen. «Acta paedopsychiatry», 1968, v. 35, N 2/3.
- Juda A. Neue Psychiatrisch—genealogische Untersuchungen an Hilfschullzwillingen und ihrer Familien. «Zeitschrift für die gesamte Neurologie und Psychiatrie», 1939, v. 166, N 3; 1940, v. 168, N 2, N 3.
- Mc. Kinney I., Dunphy D., Pessin V. A comparative study of 26 sets of multiple birth. «American journal diseases Children», 1958, N 96.
- Kishimoto K. Study of mental deficiency by twin method. «The Nagoja. Journal of medical science Japan», 1954, v. 17, N 12.
- Lindner E., Doubravsky J., Malaska Z. Možnost vyskutu serologickeho konfliktu u dvojvaječných dvojčat. «Československa Gynecologie», 1969, v. 34, N 8.
- Mehrotra S., Maxwell I. The intellectual resemblance of twins. «Popular study», 1949, N 3.
- Merriman C. The intellectual resemblance of twins. 1924.
- Newman H., Freeman F., Holzinger K. Twins: A study of heredity and environment. Chicago. 1937.
- Penrose L. S. The biology of mental defect. London, 1963.



- Rosanoff A., Inman—Kane C.* Relation of premature birth and underweight condition at birth to mental deficiency. *American journal psychiatric*, 1934, N 13.
- Sandon F.* The relative members and abilities of come ten year old twins. *«Journal roy statist society»*, 1957, N 120.
- Schoenfeldt L.* A comparison of two analytic procedures for estimating twin zygosity. *«Human heredity»*, 1969, v. 19, N 4.
- Schiller M.* Zwillingsprobleme, dargestellt auf Grund von Untersuchungen an Stuttgarten Zwillingen. *«Zeitschrift Menschen Vererbungslehre»*, 1937, N 20.
- Scholz W.* Serologische Untersuchungen bei Zwillingen. *«Abhandlungen für Mathematik—Naturwissenschaftleru Kleine Akademie für Wissenschaft und Literatur»*, 1967, v. 26, N 2.
- Siemens H.* The diagnosis of identity in twins. *«Journal heredity»*, 1927, N 18.
- Smith J.* Das Ursachenverhältnis des Schachsinnns beleuchtet durch Untersuchungen von Zwillingen. *«Zeitschrift für die gesamte Neurologie und Psychiatrie»*, 1930, N 125.
- Swith J., Renshaw D., Benshaw R.* Twins who want to be identified as twins. *«Diseases nervous system»*, 1968, v. 29, N 9.
- Turpin R., Thoyer-Rozat I., Lafaurcade I., Lejeune I., Caille B., Kessler A.* Coincidence de mongolism et de syndrome de Klinefelter chez l'un et l'autre jumeaux d'une paire monozygote. *«Pediatrie»*, 1964, v. 19, N 1.
- Verachuer O.* Twin research from the time of Francis Galton to the present day. *«Proceeding royal society»*, 1939, B, N 128.
- Verschuer O.* Wirksame Faktoren im Leben des Menschen. Beobachtungen an ein und zweieiigen Zwillingen durch 2 Jahre. Wiesbaden, 1954.
- Walsh R., Koopzoff R.* A study of twins blood groups and other data. *«Australian journal of experimental biology and medicine science»*. 1955, v. 189, N 33.
- Weinberg W.* Beiträge zur Physiologie und Pathologie der Mehrlingsgeburten beim Menschen. *«Archiv für gesamte Physiologie»*, 1901, N 88.
- Weuffen M., Hofmeister I.* Logopädische Untersuchungen von gleichgeschlechtlichen sprachgestörten Zwillingen mit hoher Ähnlichkeit. *«Psychiatrie, Neurologie, Medicine, Psychologie»*, 1969, 21, N 1.
- Zazzo R.* Les jumeaux. Le couple et la personne. Paris, 1960, 1—2.
- Zazzo R.* La dominance des filles dans les couples gemellaires bisexues. *«Revue Neuropsychiatrie Infant.»*, 1961, N 9.

ИССЛЕ

Л. А.

Ис

нецов  
блем  
электр  
при от  
одним  
ды ра  
В. П. З  
1971; Л

Ряд

троэнц  
при от  
пох ет  
D. Neu  
у близ  
нервно  
тератур  
у одно  
следов  
важно  
нетичес  
вый ха  
ровых  
можно  
рипарн  
му мож  
графич  
нов угл  
личных  
Ком  
му обсл  
нецов.



ИССЛЕДОВАНИЕ ФУНКЦИОНАЛЬНОГО СОСТОЯНИЯ МОЗГА  
ОДНОЯЙЦЕВЫХ БЛИЗНЕЦОВ-ОЛИГОФРЕНОВ  
ПО ДАННЫМ ЭЛЕКТРОЭНЦЕФАЛОГРАФИИ  
И РЕОЭНЦЕФАЛОГРАФИИ

*Л. А. Новикова, Э. С. Ополинский, Г. П. Бертынь*

Исследование электрической активности мозга близнецов представляет значительный интерес в аспекте проблем медицинской генетики. Сходство нарушений биоэлектрической активности мозга монозиготных близнецов при отсутствии такого у дизиготных близнецов является одним из веских доказательств наследственной природы различных заболеваний (W. Lennox et al., 1940; В. П. Эфроимсон, 1968; Ф. А. Лейбович, Е. Я. Лившиц, 1971; Л. О. Бадалян и др., 1970; E. Inouge, 1961).

Рядом исследований было установлено сходство электроэнцефалограмм у однояйцевых здоровых близнецов при отсутствии такого сходства у двуяйцевых (W. Lennox et al., 1945; H. Dawis, P. Dawis, 1936; F. Vogel, 1957; D. Neuchert, 1965; M. Hanzana, 1957). Исследования ЭЭГ у близнецов при различных заболеваниях центральной нервной системы немногочисленны. В известной нам литературе отсутствуют работы, касающиеся изучения ЭЭГ у однояйцевых близнецов-олигофренов. Вместе с тем исследование ЭЭГ у близнецов, страдающих олигофренией, важно не только для доказательства существования генетически обусловленных форм олигофрении. Одинаковый характер биоэлектрической активности мозга у здоровых однояйцевых близнецов открывает большие возможности тонкой оценки патологических знаков при внутривариантном сравнении ЭЭГ близнецов-олигофренов. Поэтому можно думать, что использование электроэнцефалографического метода при изучении близнецов-олигофренов углубит представления о структуре дефекта при различных формах олигофрении.

Комплексному клинико-электроэнцефалографическому обследованию подверглись 13 пар однояйцевых близнецов.



Регистрировалась ЭЭГ в состоянии покоя и при применении различных афферентных раздражений. Использовались одиночные и ритмические световые и звуковые раздражения. Исследовалась ЭЭГ затылочных, теменных, центральных, височных и лобных областей коры при униполярном и биполярном методе отведения. Регистрация ЭЭГ производилась на 15-канальном чернилопишущем электроэнцефалографе («Альвар»). Данные электроэнцефалографических исследований сопоставлялись с результатами клинико-психопатологического обследования детей. В каждой паре близнецов обследовались оба ребенка. Определение яйцевости близнецов проводилось на основании применения «метода сходства» Сименса, определения групп крови, вкуса соли фенилтиокарбамида, сравнения физического, неврологического, психического состояния детей. Учитывались данные анамнеза, родословных обследованных близнецов.

При электроэнцефалографическом обследовании было установлено значительное внутрипарное сходство по всем показателям биоэлектрической активности мозга. Кривые характеризовались, как правило, сходным зональным распределением ритмов, одинаковой частотой и амплитудой колебаний, одинаковыми патологическими знаками. Из числа обследованных однойцевых близнецов-олигофренов в 5 парах (10 человек) была выявлена генотипическая форма олигофрении со структурой дефекта, соответствующей 1-й неосложненной форме олигофрении (по классификации М. С. Певзнер). Из них у 2 пар (4 детей) отклонений ЭЭГ от нормы выявлено не было. В 3 парах (у 6 детей) обнаруживались сходные внутрипарно, нерезко выраженные отклонения ЭЭГ от нормы. Они проявлялись в неустойчивом, измененном по форме, неравномерном по амплитуде, депрессивном характере альфа-ритма, сочетающегося с наличием низкоамплитудных медленных колебаний в центральных областях коры у двух пар близнецов и дизритмии у третьей пары. У двух пар близнецов наряду с незначительными нарушениями фоновой ритмики отмечались отклонения реакций ЭЭГ на афферентные раздражения в виде усиленного по амплитуде, широко генерализованного по коре и длительно неугасающего вторичного ответа на световые раздражения. Такое усиление выраженности вторичного ответа, по литературным данным (Л. П. Латаш, 1968; В. А. Ал-



ферова, 1968; Н. Н. Зислина и М. М. Райская, 1971), является одним из признаков дисфункции мезодиэнцефальных структур мозга.

В качестве примера ЭЭГ с нерезко выраженным отклонением от нормы приводим наблюдение над парой ОБ-олигофренов.

Вера и Надя Х., 1953 г. р., обучаются в VII классе вспомогательной школы. При анализе генеалогических данных выявлено, что мать детей страдает олигофренией. По линии матери имеются случаи заболевания олигофренией у ближайших родственников. Кроме того, много родственников по линии матери, так же как и по линии отца, из-за интеллектуальных затруднений закончили 1—3 класса и занимаются в настоящее время мало-квалифицированным трудом. Дети — от 2-й беременности, протекавшей без осложнений. Роды срочные, самопроизвольные. Первой родилась Вера с весом 1500 г, закричала сразу, через пять минут родилась Надя, с весом 1500 г. Имели одну плаценту. Физически развивались по возрасту; новые статические функции появлялись одновременно, отставали в психофизическом развитии. Перенесенные заболевания: диспепсия в 1 год 3 месяца, корь в 5 лет, очень редко простудные заболевания. В школе с 7 лет, после дублирования I класса массовой школы были переведены во вспомогательную, с программой которой вполне справляются, жалоб на поведение девочек нет. При обследовании отклонений со стороны внутренних органов и нарушений в неврологическом состоянии не выявлено. Девочки доброжелательны, общительны, уравновешенны. Интеллект снижен.

При психопатологическом исследовании выявлена одинаковая структура дефекта у обеих девочек: недоразвитие познавательной деятельности, в особенности мышления, по олигофренному типу без грубого нарушения работоспособности при относительной сохранности эмоционально-волевой сферы. Надя несколько более критична к своему состоянию, более активна.

Диагноз: «олигофрения в степени дебильности» у обеих девочек. Генотипическая неосложнен-



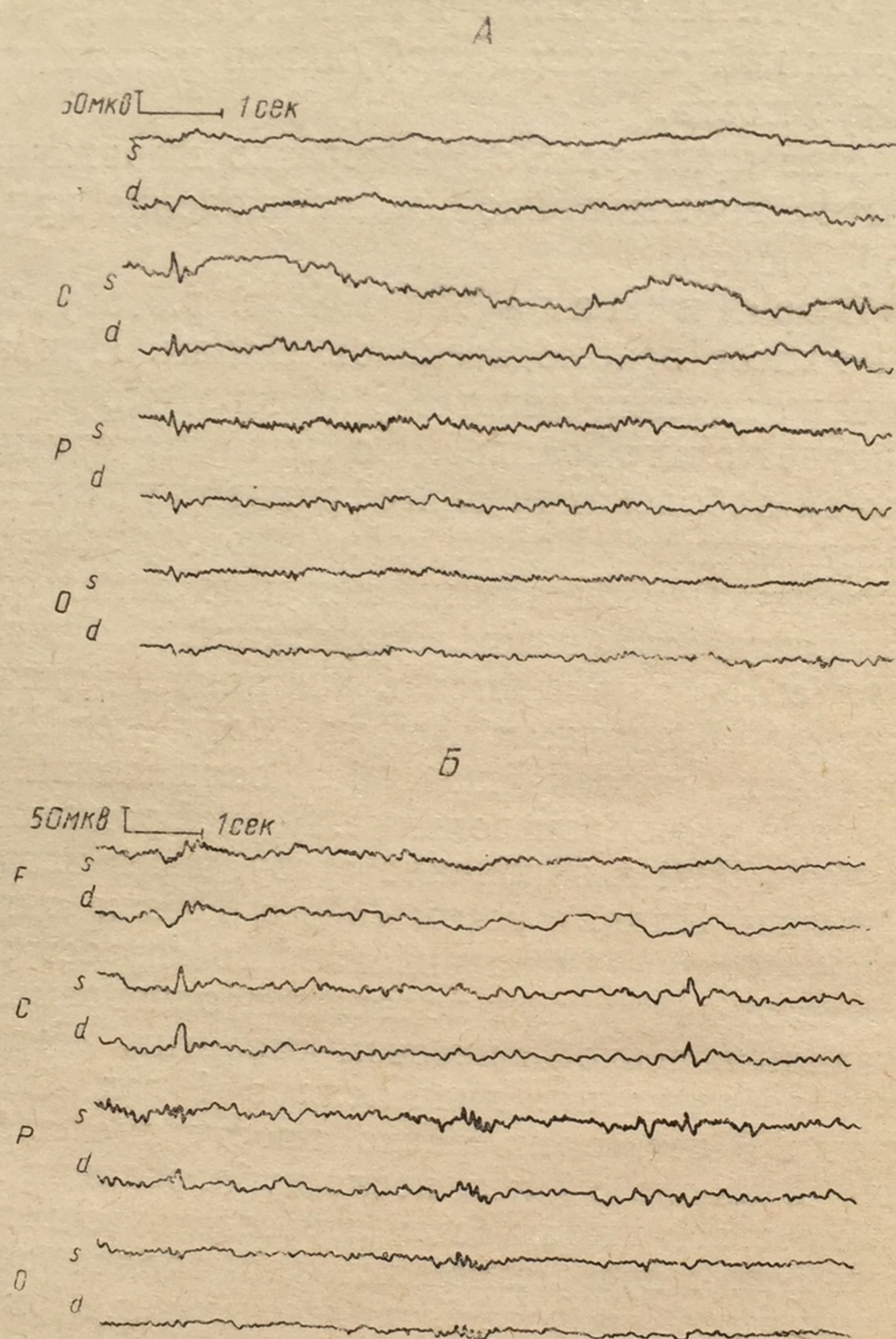


Рис. 1. ЭЭГ ОБ-олигофренов Х-вых, 15 лет (генотипическая группа. Неосложненная форма олигофрении).

А — ЭЭГ близнеца Н. Х-вой.  
Б — ЭЭГ близнеца В. Х-вой.

ная форма олигофрении. Электроэнцефалографическое исследование выявило значительное сходство характера кривых, проявляющееся в зональном распределении ритмов и частоте колебаний (рис. 1). Во всех областях коры амплитуда электрических колебаний снижена. Кривая носит полиморфный характер с преобладанием низкоамплитудных медленных колебаний. В затылочных обла-

ст  
пл  
9  
но  
ди  
ни  
па  
ал  
ак

Таки  
вает, что  
олигофре  
характер  
личаться  
ные изме  
коррелир  
которым  
воздаето  
ниями  
Предста  
легкое  
соответс  
проявлен

При  
дантных  
ложить  
одной из  
ным отр  
рах — ра  
женный  
сочетани  
генными  
для каж

Во во  
исходило  
го разви  
колениях  
олигофре  
бая иден  
внутри  
грубая ко  
Изучение  
детям ди



стях коры изредка появляются группы низкоамплитудного альфа-ритма (до 25 частотой 9 кол/сек). На кривой Нади индекс альфа-ритма несколько выше, чем на кривой Веры (20% у Нади по сравнению с 10% у Веры). ЭЭГ-исследование указывает на разлитую негрубо выраженную патологию коры. Несколько лучшая выраженность альфа-ритма на ЭЭГ Нади соответствует большей активности в поведении (Надя лидирует в паре).

Таким образом, анализ полученных данных показывает, что у однояйцевых близнецов, конкордантных по олигофрении, при генотипической неосложненной форме характер электрической активности мозга может не отличаться от нормы или наблюдаются негрубо выраженные изменения электроэнцефалограммы. Данные ЭЭГ коррелируют с клиническими исследованиями, согласно которым генотипическая форма олигофрении не сопровождается выраженными нейродинамическими нарушениями и изменениями эмоционально-волевой сферы. Представляет также интерес выявленное в исследовании легкое внутрипарное различие электроэнцефалограмм, соответствующее степени выраженности клинических проявлений.

При исследовании были выделены 3 пары ОБ, конкордантных по олигофрении, у которых можно было предположить экзогенную этиологию заболевания. У детей одной из пар заболевание было вызвано медикаментозным отравлением матери (синестрол), в двух других парах — раннее внутриутробное поражение (резко выраженный токсикоз на всем протяжении беременности) в сочетании с тяжелой природовой травмой и другими экзогенными вредностями, влияние которых было различным для каждого ребенка из пары.

Во всех приведенных случаях поражение плодов происходило, по-видимому, на ранних этапах внутриутробного развития, при анализе родословных в нескольких поколениях указания на наследственную отягощенность по олигофрении отсутствовали. У близнецов выявлялись грубая идентичная диспластичность, выраженная и сходная внутри каждой пары неврологическая симптоматика, грубая конкордантная интеллектуальная недостаточность. Изучение структуры дефекта позволило поставить этим детям диагноз олигофрении, осложненной нейродинами-



ческими нарушениями, локальными (речевыми) или эпилептиформными синдромами. В этой группе наблюдались резко выраженные отклонения электрической активности коры и подкорковых образований и сходство в характере патологических изменений ЭЭГ внутри каждой пары. Изменения электрической активности выражались у 2 пар близнецов в нарушении альфа-ритма, преобладании на ЭЭГ медленных патологических волн типа дельта и тэта, наличии билатеральных, пароксизмальных разрядов. У одной пары близнецов гиперсинхронизированный альфа-ритм носил заостренный, неравномерный характер, сочетался с медленными волнами и эпилептоидными выбросами, у одного из близнецов этой пары световая стимуляция вызывала вспышку эпилептоидной активности. Во всех остальных случаях также отмечалось выраженное отклонение биоэлектрической реакции мозга на афферентные раздражения в виде отсутствия реакции усвоения ритма на световые мелькания или сдвига реакции усвоения ритма в сторону медленных колебаний, резко усиленного, длительно не угасающего вторичного ответа на вспышку света.

Одним из примеров может служить следующее наблюдение над ОБ-олигофренами.

Света и Оля Н., 7,5 лет, обучаются в I классе вспомогательной школы. Анализ родословной этой семьи не выявил какой-либо патологической отягощенности по обеим линиям в 5 поколениях; чтобы прервать беременность, мать приняла на 3-й неделе беременности 100 таблеток синестрола. Роды срочные, самопроизвольные. При рождении был выявлен у обеих девочек грубый спастический тетрапарез. По психофизическому развитию они отставали от сверстников, хотя внутри пары развитие девочек было сходным. Перенесли с 3 до 4,5 лет корь, скарлатину, ветрянку оспу. При обследовании у обеих девочек патологии со стороны внутренних органов не обнаружено. При неврологическом обследовании у обеих отмечается грубый спастический тетрапарез, преимущественно правосторонний, гиперкинезы, грубое речевое недоразвитие. При психопатологическом исследовании у обеих обнаружена выраженная интеллектуальная недостаточность (грубее у Оли), резкое



снижение работоспособности, внимания. Диагноз у обеих: «олигофрения в степени выраженной дебилности (осложненная форма), речевое недоразвитие».

При исследовании электрической активности мозга обнаруживается грубое сходное отклонение от нормы (рис. 2). Альфа-ритм частотой 10 кол/сек в виде единичных групп колебаний лишь изредка проявляется в затылочных областях коры. На ЭЭГ преобладают высокоамплитудные медленные волны различной частоты, преимущественно типа дельта- и тэта-волн. Периодически тэта-ритмы приобретают характер высокоамплитудных разрядов, распространяющихся на все области коры. Периодически регистрируются билатеральные вспышки пароксизмальной активности, преимущественно выраженные в центральных областях коры. В ответ на световые вспышки регистрируется усиленный вторичный ответ, широко генерализованный по коре и длительно не угасающий. Усиление вторичного ответа больше выражено на ЭЭГ Оли по сравнению с ЭЭГ Светы. У обеих девочек отмечается нарушение реакции усвоения ритма световых мельканий в виде сдвига диапазона усвоения ритмов в сторону медленных колебаний.

Исследование фоновой и вызванной биоэлектрической активности мозга обнаруживает, таким образом, у этой пары близнецов грубое поражение коры и подкорковых структур мозга. Последнее выявляется в виде длительных периодов высокоамплитудных тэта-ритмов, билатеральных вспышек пароксизмальных разрядов, усиления вторичного ответа на световые раздражения. Следует подчеркнуть, что внутрипарное сходство не ограничивается фоновой ЭЭГ и распространяется также на характер реакции электрической активности мозга на афферентные раздражения. Несколько большая выраженность патологических знаков на ЭЭГ Оли (большая длительность периодов тэта-активности, более усиленный вторичный ответ) соответствует несколько большей выраженности сходных психопатологических симптомов у Оли по сравнению со Светой.



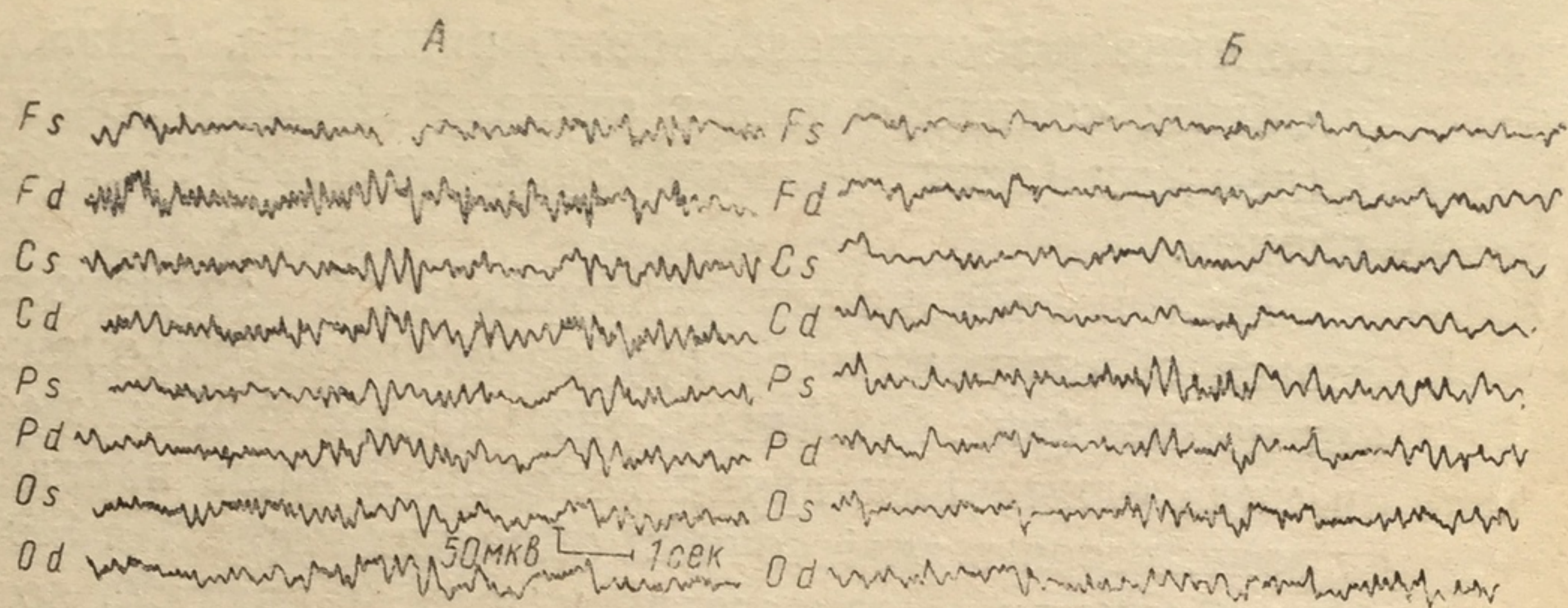


Рис. 2.

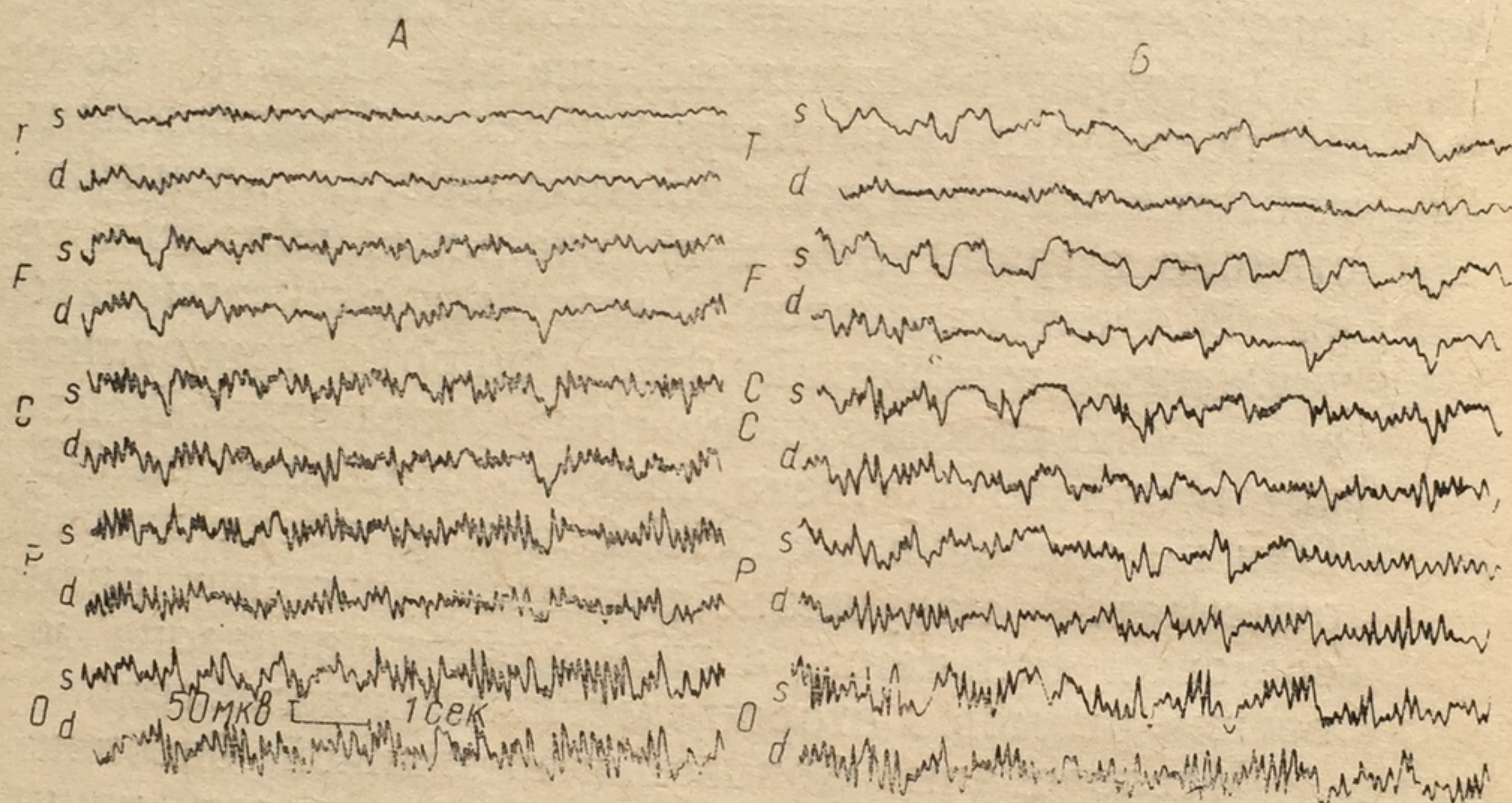


Рис. 3.

Рис. 2. ЭЭГ ОБ-олигофренов Н., 7,5 лет (экзогенная группа. Осложненная форма олигофрении).

А — ЭЭГ близнеца С. Н.  
Б — ЭЭГ близнеца О. Н.

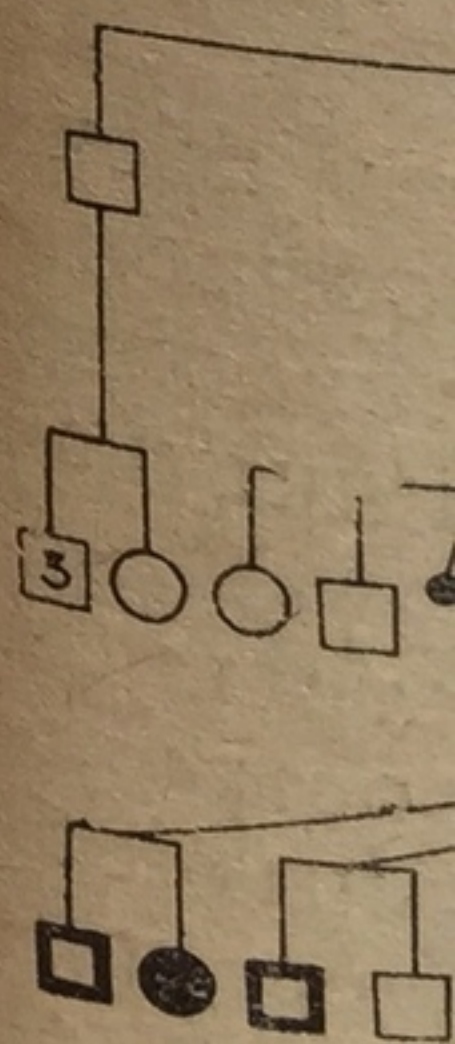
Рис. 3. ЭЭГ ОБ-олигофренов Ф., 10 лет (экзогенная группа. Осложненная форма олигофрении).

А — ЭЭГ близнеца В. Ф.  
Б — ЭЭГ близнеца А. Ф.

Рис. 4. ЭЭГ В. Ф., Появление эпилептоидного разряда в ответ на световое раздражение.

Рис. 5. Родословная семьи В.

● - ОЛИГОФ  
○ - НЕГРАД  
○ - РАЗЛИ  
○ - ШИЗОФ  
■ - ГЛУХОТ





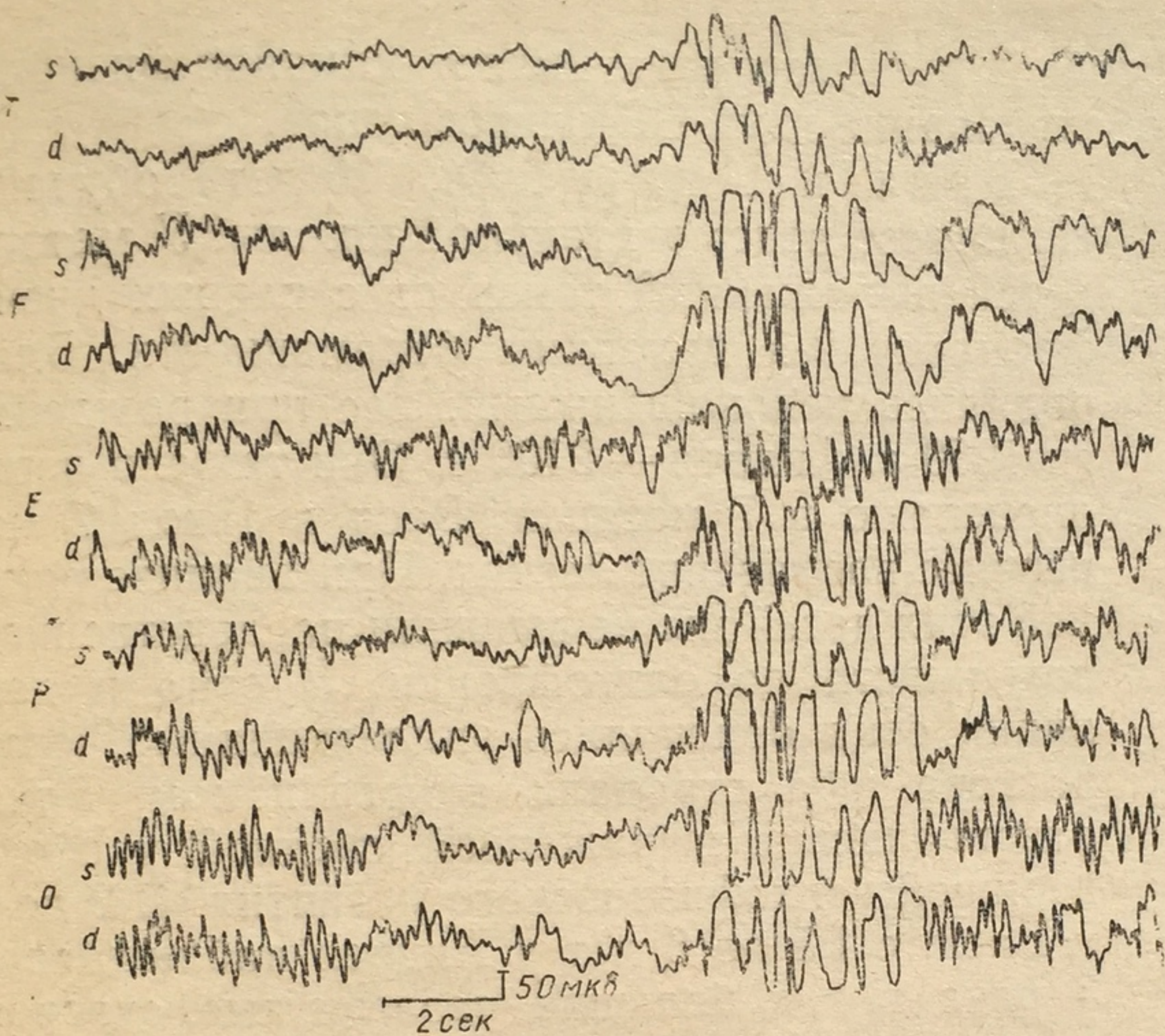


Рис. 4.

- - ОЛИГОФРЕНИЯ
- ① - НЕГРАМОТНЫ ИЛИ ОКОНЧИЛИ 1-2 КЛАССА
- - РАЗЛИЧНЫЕ ЗАТРУДНЕНИЯ ПРИ ОБУЧЕНИИ (ЗАК 7-8 кл.)
- ⊙ - ШИЗОФРЕНИЯ
- - ГЛУХОТА (ВРОЖДЕННАЯ)

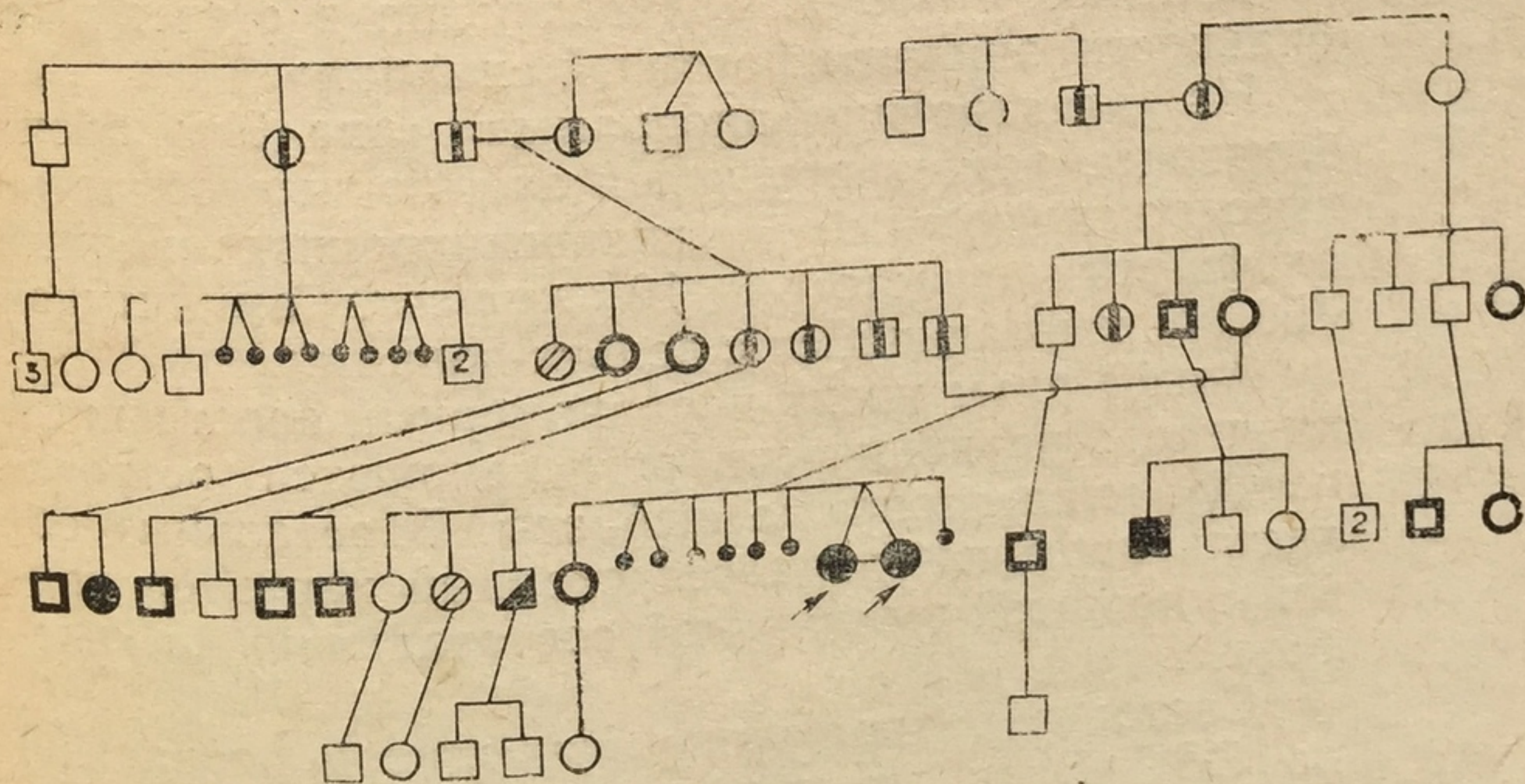


Рис. 5.



Особый интерес представляет клинико-физиологическое обследование двух ОБ-олигофренов.

Вася и Андрей Ф., 10 лет, обучаются в III классе вспомогательной школы. У матери этих детей выраженный токсикоз с первых дней и нефропатия 2-й половины беременности. Близнецы родились недоношенными: вес при рождении Васи 1950 г. Андрея — 2100 г. Они тяжело перенесли диспепсию в 7 месяцев. Вася в 1 год 7 месяцев перенес воспаление легких. При анализе родословной этих детей мы не выявили наследственной отягощенности по олигофрении. У отца и деда по линии отца отмечались эпилептоидные черты характера, оба страдали алкоголизмом. Близнецы развивались с выраженной сходной у обоих задержкой психофизического развития. С 2 до 8 лет у Васи, с 1,5 до 8 лет у Андрея наблюдались 2—3 раза в год большие развернутые судорожные припадки, возникающие чаще при простудных заболеваниях. При обследовании со стороны внутренних органов патология не выявлена, при неврологическом обследовании отмечается сходная рассеянная микросимптоматика. При психопатологическом обследовании обнаружилось у обоих грубое снижение интеллекта. Навязчивы, назойливы, инертны, Андрей «играет роль старшего», инициативнее брата.

Диагноз у обоих: «олигофрения в степени дебильности, эпилептиформный синдром».

На электроэнцефалограмме (рис. 3) у обоих близнецов регистрируется в затылочных областях высокоамплитудный гиперсинхронизированный альфа-ритм частотой 10 кол/сек, амплитудой 150 мв, сочетающийся с дельта-волнами.

Альфа-ритм носит неравномерный заостренный характер; периодически регистрируются остроконечные эпилептоидные выбросы. В остальных областях коры наблюдается сходный характер кривой с меньшей амплитудой составляющих ее колебаний.

Световое раздражение приводит к появлению на ЭЭГ Васи группы эпилептоидных разрядов, отсутствующих у Андрея (рис. 4).



ЭЭГ обоих близнецов указывает на разлитую патологию коры, на фоне которой выявляются эпилептоидные знаки.

При анализе этого случая следует учитывать, что хотя токсикоз беременности и являлся общим патогенетическим фактором, но разный вес близнецов при рождении свидетельствует о разной степени выраженности нарушения внутриутробного развития. Трудно также предположить, что родовая травма была идентичной для обоих близнецов. Это же соображение может быть высказано по поводу диспепсии, перенесенной мальчиками в 7 месяцев. Кроме того, Вася в 1 год 7 месяцев перенес тяжелое воспаление легких. Факт сходства структуры дефекта и качественного своеобразия патологических изменений ЭЭГ при наличии сходных, но не идентичных экзогенных вредностей позволяет прийти к предположению о том, что однотипная направленность патологического процесса у этих однояйцевых близнецов, очевидно, в значительной мере определяется генотипической идентичностью. Вместе с тем при сходстве качественного своеобразия структуры дефекта дополнительные экзогенные вредности приводят к утяжелению степени выраженности дефекта у Васи, что находит отражение на электроэнцефалограмме и выявляется в условиях дополнительной функциональной нагрузки, когда при световом раздражении провоцируется эпилептоидный разряд.

У части обследованных близнецов олигофрения, очевидно, была вызвана сочетанием эндогенных и экзогенных факторов. К этой группе относились 4 пары ОБ, конкордантных по олигофрении. Анализ родословных этих детей в нескольких поколениях выявил случаи заболевания олигофренией и шизофренией, у многих родственников по обеим линиям отмечался низкий интеллект. Наряду с этим у близнецов этой группы в анамнезе имелись указания на перенесенные пренатальные и постнатальные вредности: нефропатия матери, недоношенность, природовые травмы, ранние тяжелые соматические заболевания. Психопатологические исследования этих детей выявили олигофрению в степени дебильности. Изучение структуры дефекта позволило нам оценивать их состоя-



ние как осложненную олигофрению (по классификации М. С. Певзнер).

Изменения электрической активности мозга у близнецов, отнесенных к этой группе, варьировали в зависимости от тяжести структуры дефекта. У двух пар близнецов ЭЭГ носила полиморфный, дизритмичный, низкоамплитудный характер. У одной из этих пар на фоне дизритмичной кривой регистрировался усиленный вторичный ответ на световое раздражение; при ритмическом световом раздражении наблюдалась иррадиация усвоения ритма в передние области коры. Эти признаки дисфункции мезо-диэнцефальных структур мозга соответствовали обнаруженному в клинике диэнцефальному синдрому. Следует отметить, что при однотипной у обоих близнецов ЭЭГ, что выражалось в полном сходстве характера, частоты колебаний и зонального распределения ритмов по коре, анализ фоновых кривых и особенно их изменений при функциональных нагрузках выявил некоторое количественное преобладание патологических знаков на ЭЭГ одного из близнецов. Это соответствовало несколько большей выраженности у него диэнцефальной патологии.

У двух пар близнецов отличия ЭЭГ от нормы носили грубый характер и выражались как в признаках, указывающих на патологию коры (изменение характера альфа-ритма, разлитые по коре медленные патологические волны типа дельта), так и патологию подкорковых структур мозга (тэта-ритмы, пароксизмальные подкорковые разряды). Наличие подкорковых знаков на ЭЭГ у этих детей коррелировало с обнаруженными при клиническом обследовании нарушениями в эмоционально-волевой сфере. Особый интерес представляет исследование ЭЭГ у пары однояйцевых близнецов Л ю б ы и Н а д и В., 15 лет.

Анализ родословной этих близнецов (рис. 5) показывает наличие различной наследственной отягощенности по обеим линиям (заболевания олигофренией, шизофренией). Психопатологическое обследование выявило у Любы генотипическую неосложненную форму олигофрении. Надя перенесла тяжелую асфиксию в родах и в 3 месяца болела диспепсией. По структуре дефекта относится к осложненной форме олигофрении, очевидно, вызванной сочетанием эндогенных и экзогенных фак-

Ps  
Pd  
Cs  
Cd  
Ps  
Pd  
Ds  
Dd

А — Л. В.,  
Б — Н.

то  
ко  
ол  
те  
фр  
па  
ты  
те  
ст  
ме  
ра  
вы  
жа  
нь  
ал  
ме  
об  
до  
рь  
из  
ти  
до  
ш  
на  
ли  
об  
де  
ги



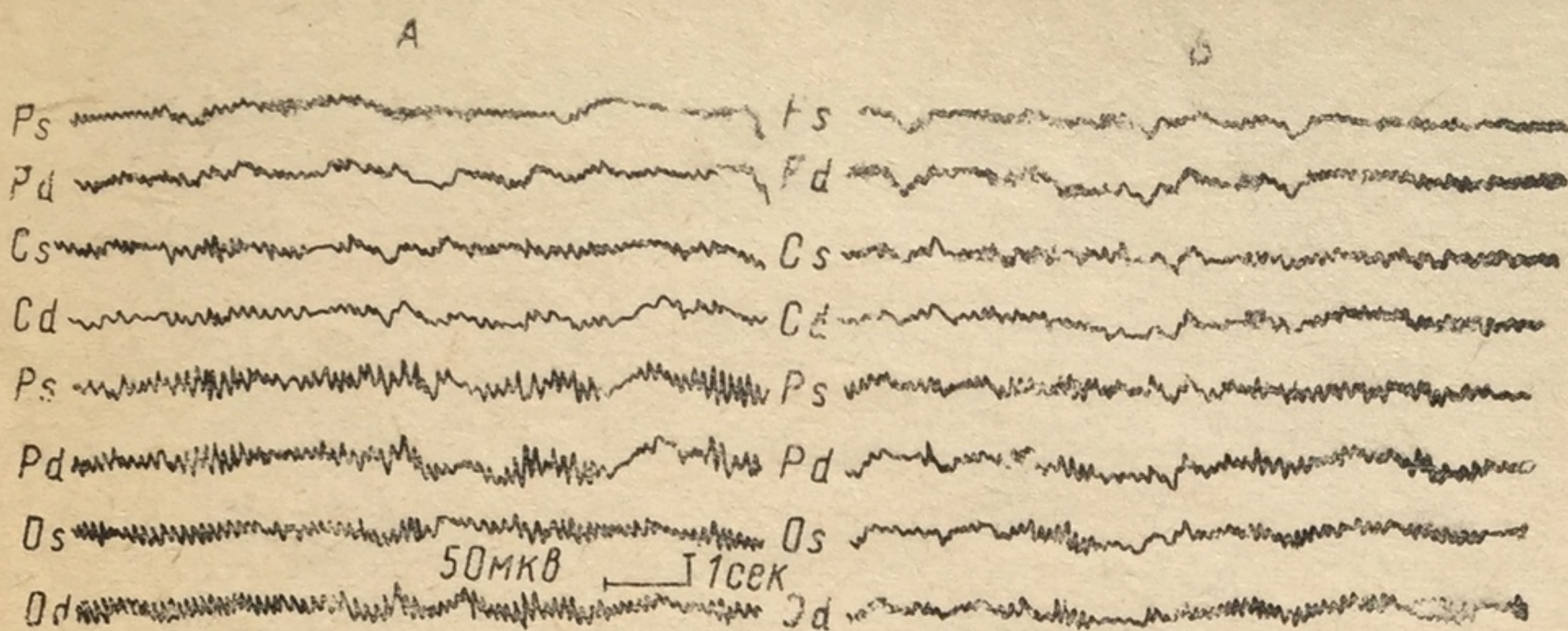


Рис. 6. ЭЭГ ОБ-олигофренов В., 15 лет.

А — Л. В., генотипическая группа, неосложненная форма олигофрении.  
Б — Н. В., смешанная группа, осложненная форма олигофрении.

торов. Таким образом, в этой паре близнецов, конкордантной по генотипически обусловленной форме олигофрении, один из близнецов перенес дополнительные экзогенные вредности, в силу чего олигофрения стала осложненной. Сравнение ЭЭГ у этой пары близнецов показало, что при сходстве частоты, характера и формы колебаний в затылочных, теменных, центральных, височных и лобных областях коры, где преобладают низкоамплитудные медленные колебания при однотипном зональном распределении ритмов на ЭЭГ обеих близнецов, выявляется также и различие (рис. 6). Оно выражается в том, что у Нади, перенесшей дополнительные вредности, в затылочной области отсутствует альфа-ритм, четко представленный на ЭЭГ Любы; медленные патологические волны в центральных областях коры характеризуются большой амплитудой. Таким образом, при сравнении ЭЭГ у этой пары близнецов выявляются нерезко выраженные изменения характера ЭЭГ, соответствующие генотипической форме олигофрении. Вместе с тем при дополнительных экзогенных вредностях, оказавших воздействие на одного близнеца (ранние постнатальные заболевания), у него не только усилились патологические изменения ЭЭГ, свойственные обоим близнецам и обусловленные врожденным дефектом, но и выявились дополнительные патологические знаки.



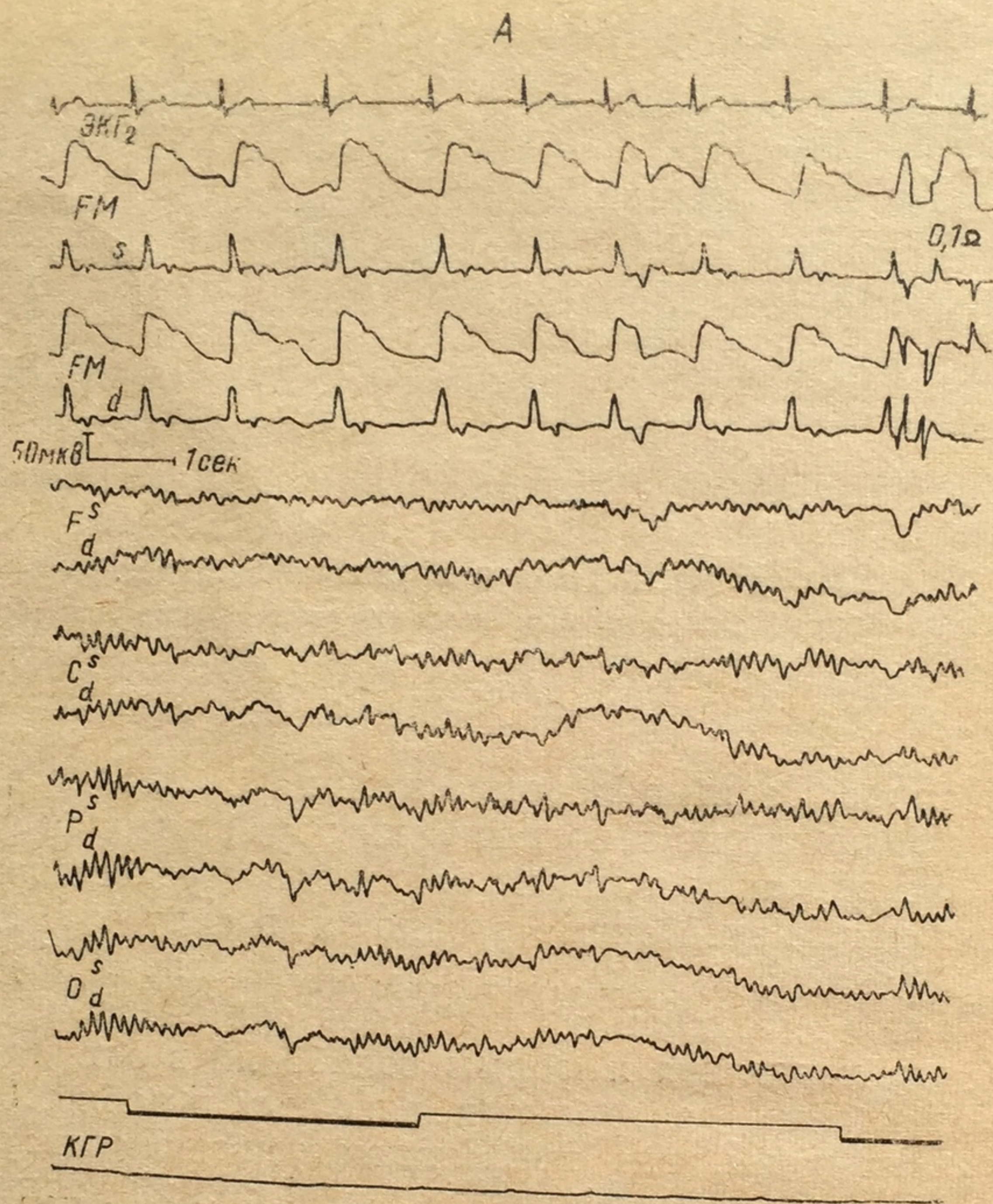


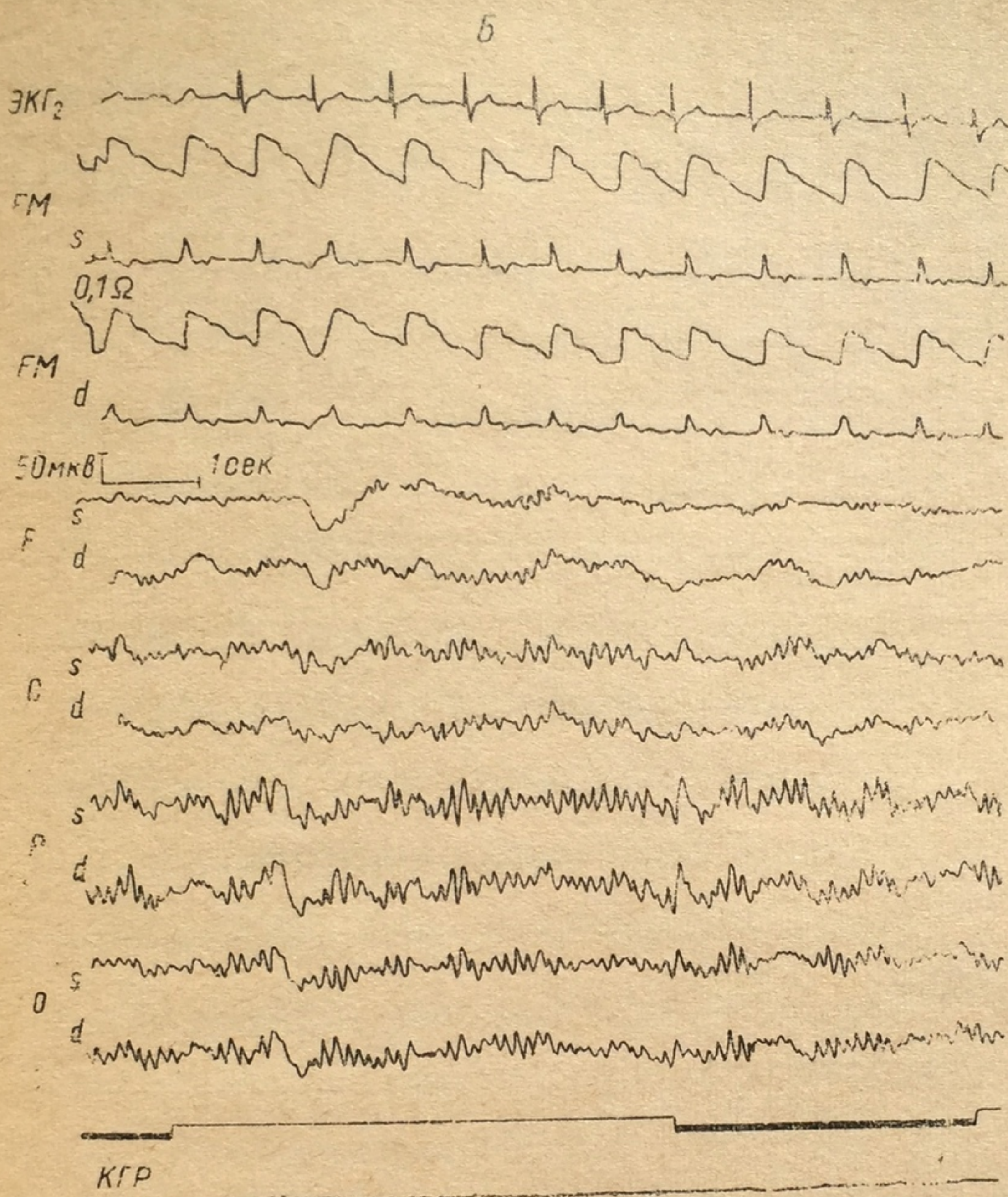
Рис. 7. ОБ-олигофренов З., 10 лет.  
А — РЭГ близнеца С. З.

Наряду с ЭЭГ у близнецов регистрировалась реоэнцефалограмма (РЭГ), позволяющая судить о кровонаполнении мозга, состоянии тонуса и эластичности сосудов.

Запись РЭГ производилась с помощью четырехканальной реографической приставки 4РГ-1а ЭПМ АМН СССР и 15-канального чернилопишущего электроэнцефалографа фирмы «Альвар».

В ранее проведенных одним из нас исследованиях (Э. С. Ополинский) были обнаружены возрастные особенности мозгового кровообращения детей и подростков. Детям младшего возраста свойственна неустойчивость формы пульсовых волн, наличие дополнительных волн на нисходящей части пульсовой волны, асимметрия формы





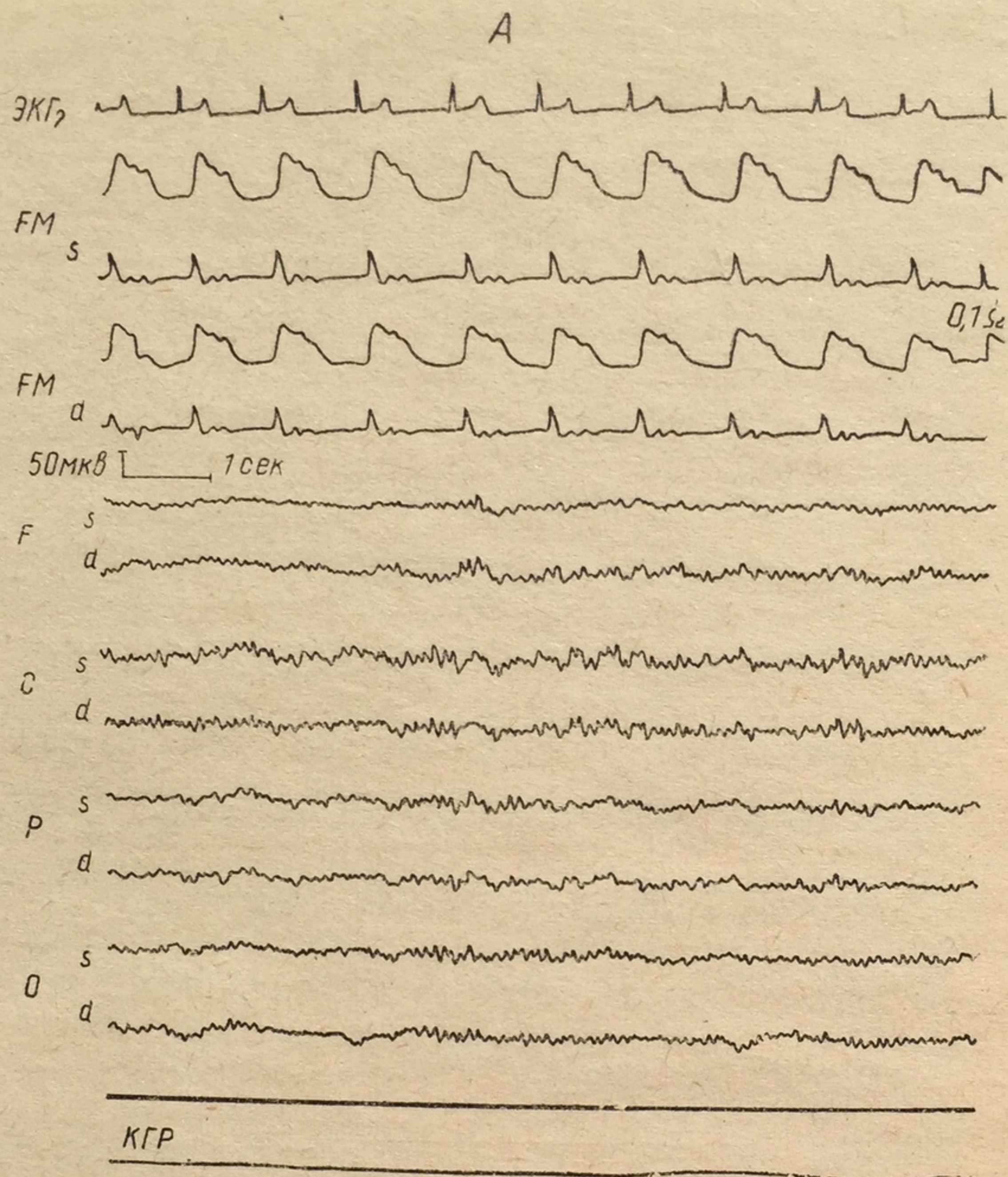
Р и с. 7. РЭГ ОБ-олигофренов З., 10 лет.  
Б — РЭГ близнеца В. З.

пульсовых волн по полушариям, большая амплитуда пульсовых колебаний, меньшее время нарастания восходящей части кривой, что можно расценивать как показатель более низкого сосудистого тонуса. С возрастом форма кривых становится более устойчивой, межполушарная асимметрия формы уменьшается, снижается амплитуда пульсовых колебаний, повышается тонус сосудов.

В отличие от здоровых детей детям-олигофренам свойственна более устойчивая форма пульсовых колебаний; амплитуда РЭГ-волн у олигофренов ниже, чем у здоровых.

Проведенные исследования показали, что у больных детей, так же как и у здоровых, имеются существенные индивидуальные особенности формы пульсовых волн.





Р и с. 8. РЭГ ОБ-олигофренов К., 16 лет.  
А — РЭГ близнеца К. К.

В известной нам литературе работ, посвященных исследованию мозгового кровообращения по данным реоэнцефалограммы у близнецов, нам обнаружить не удалось.

При анализе полученного материала обнаружена высокая степень внутрипарного сходства формы РЭГ у однояйцевых близнецов-олигофренов. На приводимых выше рис. 7 (А, Б) видно, что форма РЭГ у однояйцевых близнецов значительно сходна и РЭГ, принадлежащая одному ребенку, может служить как бы продолжением РЭГ другого.

В некоторых случаях при сходстве формы пульсовых колебаний у близнецов отмечаются количественные отличия РЭГ-показателей (рис. 8 А, Б).



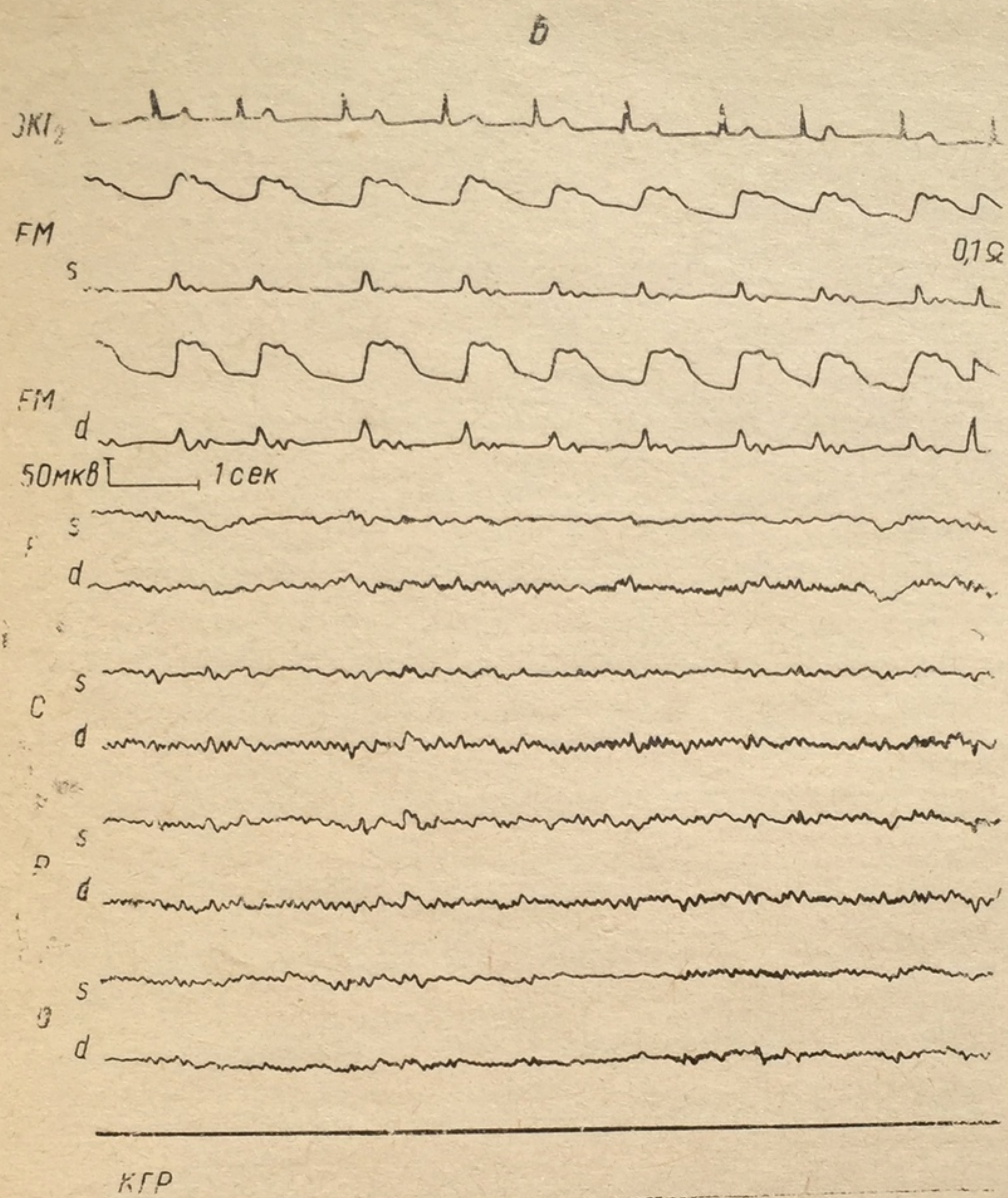


Рис. 8. РЭГ ОБ-олигофренов К., 16 лет.  
Б — РЭГ близнеца М. К.

Анализ РЭГ у близнецов-олигофренов подтвердил наблюдение относительно уменьшения амплитуды пульсовой волны по сравнению со здоровыми детьми того же возраста. При внутрипарном сравнении РЭГ у близнецов-олигофренов в ряде случаев можно было обнаружить соответствие между степенью выраженности клинических проявлений заболевания у одного из близнецов и степенью уменьшения амплитуды РЭГ-волны. На рис. 9 А, Б представлены РЭГ близнецов Любы В. и Нади В., 15 лет, история болезни которых приведена выше. Видно, что у Нади В., перенесшей дополнительную вредность и страдающей осложненной формой олигофрении, амплитуда пульсовых волн значительно ниже, чем у Любы В., страдающей неосложненной формой.



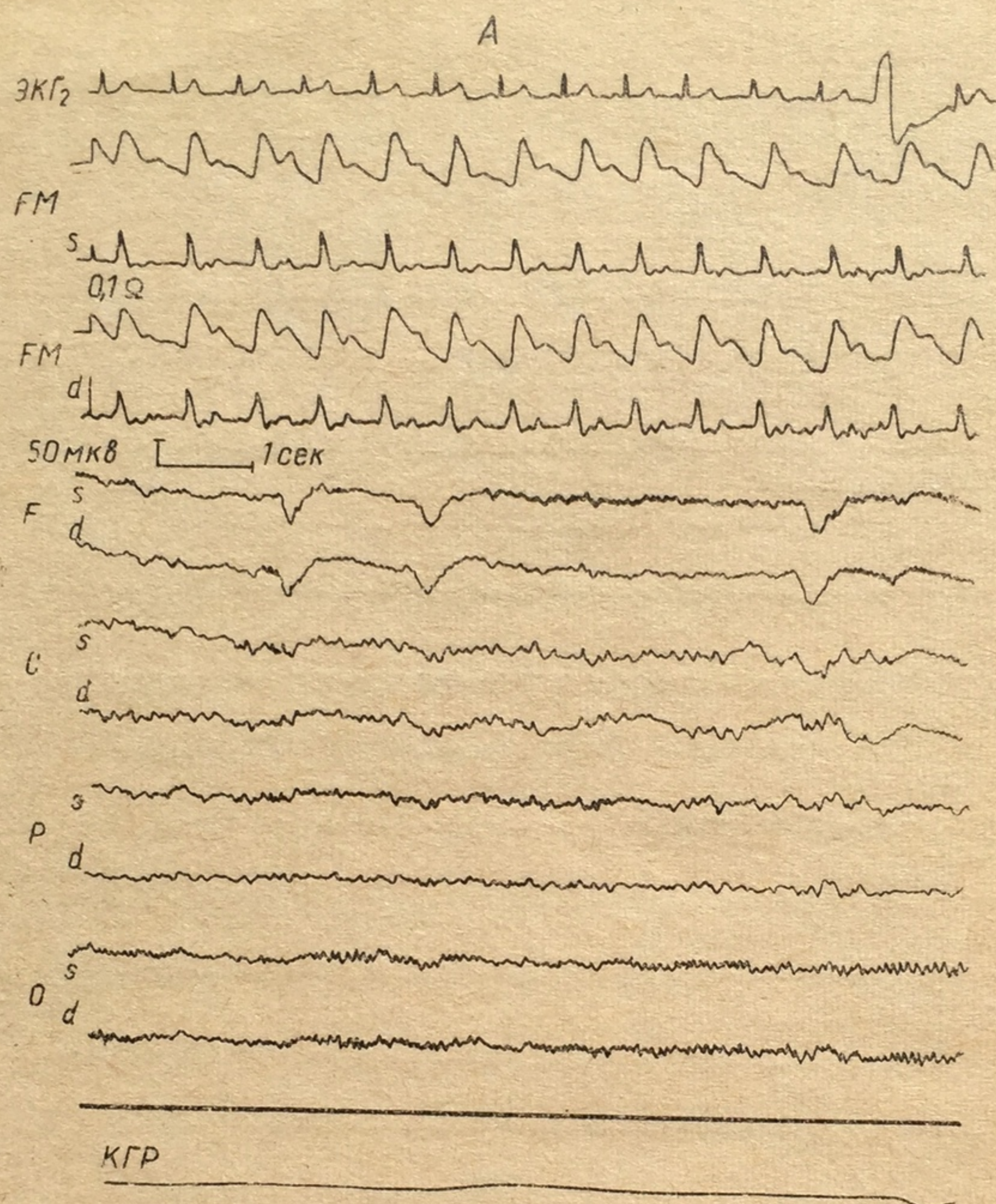


Рис. 9. РЭГ ОБ-олигофренов В., 15 лет.  
А — РЭГ близнеца Л. В.

Резюмируя приведенные выше факты, можно прийти к заключению, что обнаруженное в исследовании внутрипарное сходство патологических знаков на ЭЭГ однояйцевых олигофренов-близнецов подтверждает наследственный характер заболевания.

Важным представляется то обстоятельство, что внутрипарное сходство патологических знаков на ЭЭГ не ограничивается только случаями генотипически-обусловленной олигофрении. Эти наблюдения подчеркивают значение эндогенных факторов в развитии патологического процесса и направленности изменений ЭЭГ при олигофрении. При одинаковом генотипе у однояйцевых близнецов экзогенные патологические факторы, которые могли носить сходный, но не абсолютно идентичный ха-



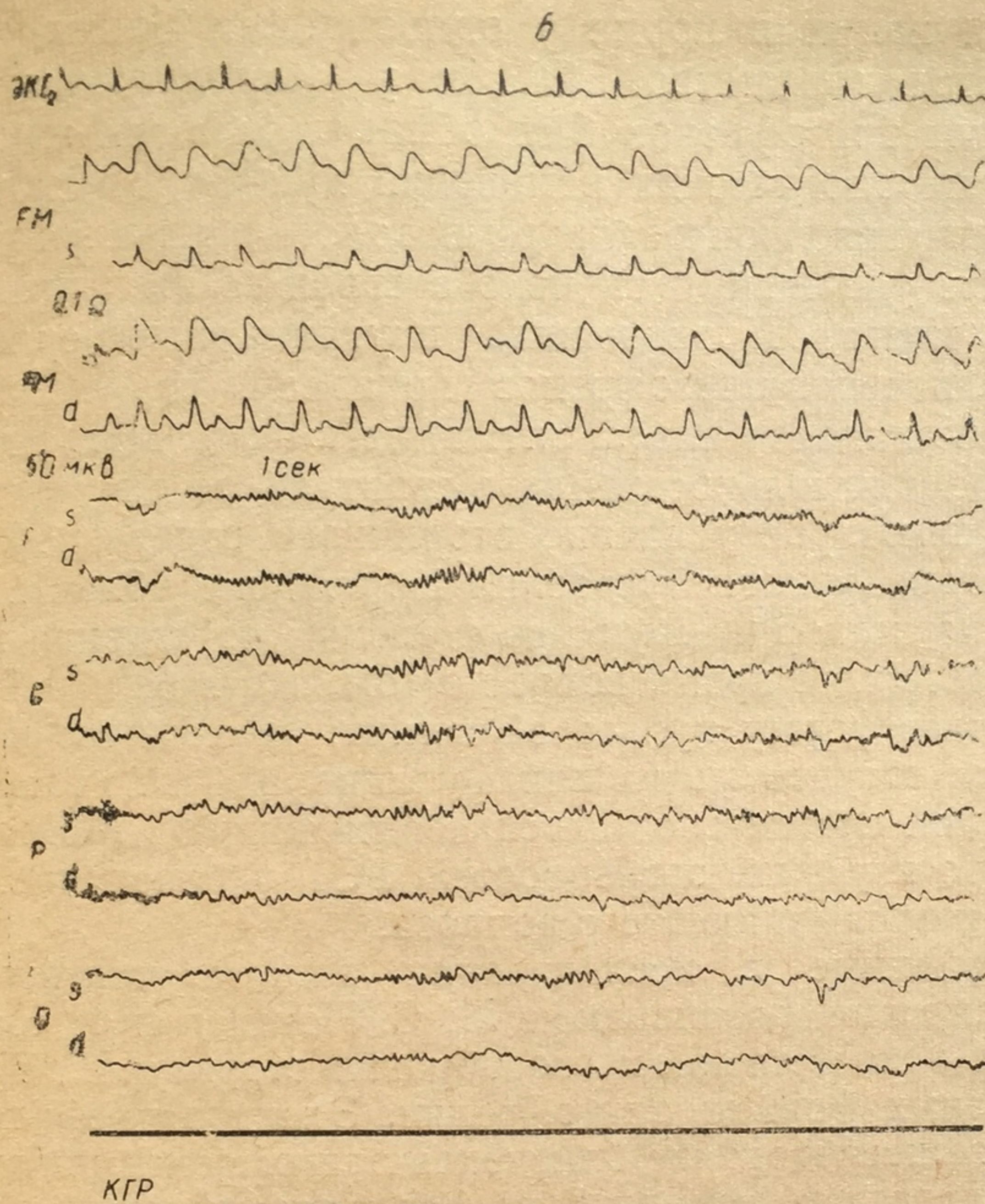


Рис. 9. РЭГ ОБ-олигофренов В., 15 лет.  
Б — РЭГ близнеца Н. В.

рактар (родовые травмы, различные инфекции), приводили не только к сходным психопатологическим изменениям, но и к появлению одинаковых структурных изменений ЭЭГ, к выявлению на ней одинаковых патологических знаков. При одинаковом качественном изменении ЭЭГ, что выявлялось в сходстве характера патологических знаков и их распределения по областям мозга, внутри каждой пары наблюдались некоторые количественные отличия в степени выраженности этих знаков, коррелирующие с выраженностью клинических проявлений заболевания.

Исследование ЭЭГ близнецов представляет также большой интерес в связи с оценкой патологических знаков на ЭЭГ человека. При ЭЭГ исследовании близнецов один из пары является контролем по отношению к друго-



му. Так как и в норме у однояйцевых близнецов наблюдается тождество ЭЭГ, и у обследованных нами близнецов-олигофренов был обнаружен идентичный характер патологических изменений кривых, то даже легкое количественное различие патологических знаков может быть уловлено и оценено в связи со степенью поражения мозга. Проведенные внутрипарные сравнения ЭЭГ близнецов-олигофренов показали, что небольшое снижение индекса альфа-ритма, незначительное увеличение продолжительности или амплитуды медленных колебаний, некоторое усиление вторичного ответа, большая иррадиация реакции усвоения в передние области коры всегда четко коррелируют со степенью поражения мозга.

В настоящее время вопрос о том, что в большей мере определяет форму пульсовой волны: анатомические особенности сосудов мозга или функциональное состояние сосудистой системы, остается невыясненным. Можно думать, что изучение особенностей РЭГ у близнецов приближит к пониманию этого вопроса.

Полученные в исследовании данные подтвердили представления, развиваемые М. С. Певзнер и ее сотрудниками, о качественном своеобразии структуры дефекта при разных формах олигофрении. Электроэнцефалографическое исследование близнецов-олигофренов показало, что в случаях генетипических форм олигофрении отклонения центральной нервной системы от нормы имеют наименьший характер. Наиболее грубые отклонения электрической активности мозга от нормы, свидетельствующие о более грубой мозговой патологии, были обнаружены при экзогенно-обусловленных формах олигофрении.

#### Л и т е р а т у р а

- Алферова В. В. Фоновая и вызванная электрическая активность мозга детей и подростков. Канд. дисс. М., 1967.
- Бадалян Л. О., Горлина И. С., Лейбович Ф. А., Орадовская И. В., Яковлева Л. Ф. Клинико-генетическое и электроэнцефалографическое изучение эпилепсии у близнецов. «Журнал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова», 1970, т. 70, № 3.
- Зислина Н. Н., Райская М. М. Особенности электроэнцефалографии больных с аномалиями половых хромосом (синдромы Кляйнфельтера и Шерешевского—Тернера). В сб.: «Проблемы олигофрении». М.—Л., 1971.
- Латаш Л. П. Гипоталамус, приспособительная активность и электроэнцефалограмма. М., 1968.



- Лейбович Ф. А., Лившиц Е. Я. Генетический аспект данных электроэнцефалографических и электрокардиографических исследований близнецов, страдающих шизофренией. «Генетика», 1967, № 2.
- Эфроимсон В. И. Введение в медицинскую генетику. М., 1964.
- Davis H., Davis P. Action of the brain in normal persons and in normal states of cerebral activity. «Archiv neurology and psychiatry», 1936, v. 36, N 6.
- Inoue E. Similarity and dissimilarity of shizophrenia in twins. «Congress of psychiatry. Proceedings», 1961, v. 1.
- Heuschert D. EEG examination of aged monozygotic twins. «EEG and clinical neurophysiologie», 1965, v. 19, N 2.
- Lennox W. et al. The brain wave pattern in hereditary trait: Evidence from 74 «normal pairs of twins». «Journal heredity», 1945, N 36.
- Lennox W. et al. Inheritance of cerebral dysrhythmia and epilepsy. «Archiv neurology and psychiatry», 1940, v. 44, N 11.
- Hansana M. Genetische Studien an Zwillingen. «Acta genetica medica» (Roma), 1957, N 6.
- Vogel F. EEG Untersuchungen an gesunden Zwillingen. «Acta genetica», 1957, N 7.



## СОДЕРЖАНИЕ

<i>М. С. Певзнер</i> Этиопатогенез и классификация олигофрении	3
<i>М. М. Райская</i> Клинико-психопатологическое изучение детей и подростков с аномалиями в системе половых хромосом (синдром Клайнфельтера)	22
<i>Т. Г. Дерило</i> , <i>А. А. Ревазов</i> Клинико-генетическое исследование олигофренов-диспластиков	63
<i>В. М. Явкин</i> Клиническая характеристика наследственно-обусловленных случаев семейной олигофрении	96
<i>В. Ф. Шалимов</i> Клинико-генеалогическое изучение потомства больных олигофренией	165
<i>Г. П. Бертынь</i> Клиническое изучение олигофрении у детей при помощи близнецового метода	192
<i>Л. А. Новикова, Э. С. Ополинский, Г. П. Бертынь</i> Исследование функционального состояния мозга однояйцевых близнецов-олигофренов по данным электроэнцефалографии и реоэнцефалографии	225



---

КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ  
ИССЛЕДОВАНИЯ ОЛИГОФРЕНИИ

Под редакцией  
*Марии Семеновны Певзнер*

Редактор Л. С. Деноткина  
Технический редактор Т. И. Сафронова  
Корректор Р. П. Семченкова

---



---

Сдано в набор 27/XII 1971 г. Подписано  
к печати 8/VI 1972 г. 84×108<sup>1</sup>/<sub>32</sub>. Бумага  
№ 2. Печ. л. 7,75 (13,02). Уч.-изд. л. 13,08.  
Тираж 6000 экз. (Тем. пл. 1972 г. № 27).  
А 02452. Заказ № 203. Цена 62 коп.

Издательство «Педагогика»  
Академии педагогических наук СССР  
и Комитета по печати при Совете  
Министров СССР.  
Москва, Г-117, Погодинская ул., 8.

ПО «Полиграфист» Управления по печати  
Мосгорисполкома. Москва, ул. Макаренко,  
д. 5/16.

---







62 коп.



